

ЛЬВІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ДАНИЛА ГАЛИЦЬКОГО

Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики

ЗАТВЕРДЖУЮ

Перший проректор з науково-педагогічної роботи

Доцент Ірина СОЛОНИНКО



06 2023р.

НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ

ОК 21.2 «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

**підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти
кваліфікації освітньої «Магістр медицини»
кваліфікації професійної «Лікар»
галузі знань 22 «Охорона здоров'я»
спеціальності 222 «Медицина»**

Обговорено та ухвалено
на методичному засіданні кафедри
пропедевтики педіатрії та медичної генетики
Протокол № 8
від "04" квітня 2023 р.
Завідувач кафедри



Проф. Олена ЛИЧКОВСЬКА

Затверджено
профільною методичною комісією
з педіатричних дисциплін
Протокол № 2
від "27" квітня 2023 р.
Голова профільної методичної комісії

Проф. Леся БЕШ

1.21

Робоча навчальна програма дисципліни ОК 21.2 «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

для студентів III курсу медичного факультету ,

які навчаються за спеціальністю 222 «Медицина» затверджена профільною методичною комісією з педіатричних дисциплін (протокол № 3 від 13 червня 2022 р.)

Зміни та доповнення до програми навчальної дисципліни на 2023-2024 н.р.

| № з/п | Зміст внесених змін (доповнень) | Дата і № протоколу засідання кафедри | Примітки |
|-------|---|--|----------|
| 1 | Доповнено список рекомендованої основної літератури при вивченні дисципліни 1. Н.М. Кандиба. Генетика: курс лекцій. - Університетська книга, 2023. – 397 с | Обговорено та ухвалено на методичному засіданні кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Протокол № 8 від 4 квітня 2023 р. | |

Завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики, д.мед.наук, професор



Олена ЛИЧКОВСЬКА

РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:

д. мед. наук, завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, професор Личковська О.Л.

д. мед. наук, професор кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Акоюн Г.Р.

канд. мед. наук, доцент кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Кулачковська І.Ю.

РЕЦЕНЗЕНТ: канд. мед. наук, доцент кафедри педіатрії № 2 Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Дедишин Л.П.

ВСТУП

Програма вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» складена відповідно до Стандарту вищої освіти України *другого (магістерського) рівня* галузі знань 22 «Охорона здоров'я» спеціальності 222 «Медицина» та освітньо-професійної програми *магістра медицини*.

Опис навчальної дисципліни (анотація)

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення.

Загальна концепція викладання медичної генетики у вищих медичних закладах полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього лікаря. В зв'язку з цим педагогічна діяльність повинна бути спрямована, у першу чергу, на допомогу студентам щодо активного усвідомлення використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Навчальна дисципліна «Медична генетика» є обов'язковою для студентів спеціальності 222 «Медицина».

Організація навчального процесу здійснюється за вимогами Європейської кредитно-трансферної системи

| Структура навчальної дисципліни | Кількість кредитів, годин, з них | | | Рік навчання семестр | Вид контролю | |
|---|----------------------------------|----------------|--------------------------|----------------------|------------------------------|-------|
| | Всього | Аудиторних | | | | |
| | | Лекцій (годин) | Практичних занять (год.) | | | |
| Назва дисципліни: «Медична генетика» Змістових розділів 8 | 1,5 кредиту ECTS / 45 год | 6 | 16 | 23 | III курс (V / VI семестр) | Залік |

Предметом вивчення навчальної дисципліни є клінічна генетика.

Міждисциплінарні зв'язки: Навчальна дисципліна «Медична генетика»:

а) ґрунтується на вивченні студентами медичної біології та генетики, медичної та біологічної фізики, медичної хімії, біологічної та біоорганічної хімії, морфологічних дисциплін, нормальної та патологічної фізіології, пропедевтики внутрішніх та дитячих хвороб й інтегрується з цими дисциплінами;

б) закладає основи вивчення студентами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності;

в) закладає розуміння сучасних особливостей моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій.

1. Мета та завдання навчальної дисципліни

1.1. **Метою** викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є набуття навиків активного використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

1.2. Основні **завдання** вивчення дисципліни «Медична генетика» вирізняють те, що студент повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» студент повинен знати:

- природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенез, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;
- цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;
- цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» студент повинен вміти:

- оглядати хворих та їх родичів і виявляти природжену та спадкову патологію;
- визначати клінічних особливості спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);

- правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

1.3 Компетентності та результати навчання, формуванню яких сприяє вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» (взаємозв'язок з нормативним змістом підготовки здобувачів вищої освіти, сформульованим у термінах результатів навчання у Стандарті вищої освіти).

Згідно з вимогами Стандарту вищої освіти дисципліна забезпечує набуття студентами **компетентностей**:

- **інтегральна:**

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

- **загальні:**

1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу (ЗК1).
2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями (ЗК2).
3. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях (ЗК3).
4. Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності (ЗК4).
5. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації (ЗК5).
6. Здатність приймати обґрунтовані рішення (ЗК6).
7. Здатність працювати в команді (ЗК7).
8. Здатність до міжособистісної взаємодії (ЗК8).
9. Здатність використовувати інформаційні і комунікаційні технології (ЗК10).
10. Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел (ЗК11).
11. Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків (ЗК12).
12. Усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем (ЗК13).
13. 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 (ЗК14).
14. 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 суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя (ЗК15).

- **спеціальні (фахові, предметні):**

1. Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані (СК1).
2. Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів (СК2).
3. Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання (СК3).
4. Здатність до визначення необхідного режиму навчання, праці та відпочинку при лікуванні та профілактиці захворювань (СК4).
5. Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань (СК5).
6. Здатність до визначення принципів та характеру лікування та профілактики захворювань (СК6).
7. Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції (СК17).
8. Зрозуміло і неоднозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців, зокрема до осіб, які навчаються (СК21).
9. Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами (СК24).

Деталізація компетентностей відповідно до дескрипторів НРК у формі «Матриці компетентностей».

Матриця відповідності визначених освітньо-професійною програмою компетентностей дескрипторам НРК

| № | Класифікація компетентностей за НРК | Знання | Уміння | Комунікація | Автономія та відповідальність |
|---|--|--|--|--|---|
| Інтегральна компетентність | | | | | |
| Здатність розв'язувати складні задачі, у тому числі дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії. | | | | | |
| Загальні компетентності | | | | | |
| 1 | Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу | Знати способи аналізу, синтезу та подальшого сучасного навчання. | Вміти проводити аналіз інформації, приймати обґрунтовані рішення, вміти придбати сучасні знання. | Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення цілей. | Нести відповідальність за своєчасне набуття сучасних знань. |

| | | | | | |
|----|--|---|---|---|---|
| 2 | Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями | Знати сучасні тенденції розвитку галузі та аналізувати їх | Вміти проводити аналіз професійної інформації, приймати обґрунтовані рішення, набувати сучасні знання. | Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення цілей. | Нести відповідальність за своєчасне набуття сучасних знань. |
| 3 | Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях | Мати спеціалізовані концептуальні знання, набуті у процесі навчання. | Вміти розв'язувати складні задачі і проблеми, які виникають у професійній діяльності. | Зрозуміле і недвозначне донесення власних висновків, знань та пояснень, що їх обґрунтовують, до фахівців та нефахівців. | Відповідати за прийняття рішень у складних умовах |
| 4 | Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності | Мати глибокі знання із структури професійної діяльності. | Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. | Здатність ефективно формувати комунікаційну стратегію у професійній діяльності. | Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності |
| 5 | Здатність до адаптації та дії в новій ситуації | Знати види та способи адаптації, принципи дії в новій ситуації. | Вміти застосувати засоби саморегуляції, вміти пристосовуватися до нових ситуацій (обставин) життя та діяльності. | Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення результату. | Нести відповідальність своєчасне використання методів саморегуляції |
| 6 | Здатність приймати обґрунтовані рішення | Знати тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки. | Вміти приймати обґрунтоване рішення, обирати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи. | Використовувати стратегії спілкування та навички міжособистісної взаємодії | Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації. |
| 7 | Здатність працювати в команді | Знати тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки. | Вміти обирати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи | Використовувати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи. | Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації. |
| 8 | Навички міжособистісної взаємодії | Знати закони та способи міжособистісної взаємодії | Вміти обирати способи та стратегії спілкування для міжособистісної взаємодії | Використовувати навички міжособистісної взаємодії | Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації. |
| 10 | Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій | Мати глибокі знання в галузі інформаційних і комунікаційних технологій, що застосовуються у професійній діяльності. | Вміти використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній галузі, що потребує оновлення та інтеграції знань. | Використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності. | Нести відповідальність за розвиток професійних знань та умінь. |
| 11 | Здатність до | Мати глибокі знання в | Вміти | Використовувати | Нести відповідальність |

| | | | | | |
|----|--|---|---|---|---|
| | пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел | галузі інформаційних технологій, що застосовуються у професійній діяльності. | використовувати інформаційні технології у професійній галузі. Вміти знаходити та використовувати інформацію з різних джерел | інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності. | за розвиток професійних знань та умінь. |
| 12 | Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків | Знати обов'язки та шляхи виконання поставлених завдань. | Вміти визначити мету та завдання бути наполегливим та сумлінним при виконання обов'язків. | Встановлювати міжособистісні зв'язки для ефективного виконання завдань та обов'язків. | Відповідати за якісне виконання поставлених завдань. |
| 13 | Усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем | Знати соціальні та громадянські права та обов'язки в контексті гендерних проблем. | Формувати свою громадянську позицію, вміти діяти відповідно до неї. | Здатність донести свою громадянську та соціальну позицію. | Відповідати за свою громадянську позицію та діяльність. |
| 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 | Знати свої соціальні та громадянські права та обов'язки. | Формувати свою громадянську свідомість, вміти діяти відповідно до неї. | Здатність донести свою громадянську та соціальну позицію. | Відповідати за свою громадянську позицію та діяльність. |
| 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 суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової | Знати основи етики і деонтології Знати історію та закономірності розвитку предметної області Знати основи здорового способу життя | Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності. Вміти активно пропагувати основи здорового способу життя в професійній діяльності | Здатність донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію | Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності |

| | | | | | |
|----------------------------------|---|---|---|---|---|
| | активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя | | | | |
| Спеціальні компетентності | | | | | |
| 1. | Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані | Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати методики та стандартні схеми опитування та фізикального обстеження пацієнта. Знати методики оцінювання стану внутрішньоутробного розвитку плоду. Знати етапи та методи обстеження психомоторного та фізичного розвитку дитини. | Вміти провести бесіду з пацієнтом (у т.ч з дитиною), на підставі алгоритмів та стандартів, використовуючи стандартні методики провести фізикальне обстеження пацієнта. Вміти обстежити нервово-психічний та фізичний розвиток дитини. Вміти оцінити стан здоров'я людини (у т.ч. дитини). | Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом. Вносити інформацію про стан здоров'я дитини до відповідної медичної документації | Нести відповідальність за якісний збір отриманої інформації на підставі співбесіди, опитування огляду, пальпації, перкусії органів та систем та за своєчасне оцінювання стану: здоров'я людини, психомоторного та фізичного розвитку дитини та внутрішньоутробного розвитку плоду та за прийняття відповідних заходів |
| 2. | Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів | Мати спеціалізовані знання про людину, її органи та системи, знати принципи лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів | Вміти аналізувати результати лабораторних та інструментальних досліджень та на їх підставі оцінити інформацію щодо діагнозу хворого | Обґрунтовано призначати та оцінювати результати лабораторних та інструментальних досліджень | Нести відповідальність за правильне і своєчасне оцінювання інформації щодо результатів лабораторних та інструментальних досліджень в умовах закладу охорони здоров'я, |
| 3. | Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання | Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати алгоритм діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я | Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • виділити та зафіксувати провідний клінічний симптом або синдром; • встановити найбільш вірогідний синдромний діагноз захворювання • призначити лабораторне та/або інструментальне обстеження хворого • здійснювати диференціальну діагностику захворювань | На підставі нормативних документів вести медичну документацію пацієнта (карту амбулаторного/стаціонарного хворого тощо). | Дотримуючись етичних та юридичних норм, нести відповідальність за прийняття обґрунтованих рішень і дій щодо правильності встановленого попереднього та клінічного діагнозу захворювання. |

| | | | | | |
|----|--|---|---|--|---|
| 4 | Здатність до визначення необхідного режиму навчання, праці та відпочинку при лікуванні та профілактиці захворювань | Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи; етичні та юридичні норми; алгоритми та стандартні схеми визначення режиму навчання, праці та відпочинку при лікуванні, на підставі попереднього та клінічного діагнозу захворювання (за списком 2) | Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, шляхом прийняття обґрунтованого рішення необхідний режим навчання, праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2) | Формувати та донести до пацієнта та фахівців висновки щодо необхідного режиму навчання, праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2) | Нести відповідальність за обґрунтованість призначення режиму праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2) |
| 5 | Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань | Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи; алгоритми та стандартні схеми призначення харчування при лікуванні захворювань (за списком 2) | Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, характер харчування при лікуванні захворювань (за списком 2) | Формувати та донести до пацієнта, фахівців висновки щодо харчування при лікуванні захворювання (за списком 2) | Нести відповідальність за обґрунтованість визначення при лікуванні захворювання (за списком 2) |
| 6 | Здатність до визначення принципів та характеру лікування захворювань | Мати спеціалізовані знання алгоритмів та стандартних схем лікування захворювань | Вміти визначати принципи і характер лікування захворювань | Формувати та донести до пацієнта та/чи його батьків (опікунів), фахівців власні висновки щодо принципів і характеру лікування | Нести відповідальність за прийняття рішення щодо принципів і характеру лікування |
| 17 | Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції | Мати спеціалізовані знання про негативні фактори навколишнього середовища і їх вплив на стан здоров'я певного контингенту, про зв'язок між станом навколишнього середовища та станом здоров'я певного контингенту; про вплив соціально-економічних та біологічних детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції. Знати принципи формування груп ризику, території ризику, часу та факторів ризику | Визначати негативні фактори навколишнього середовища шляхом співставлення з існуючими нормативами та стандартами; вміти визначати наявність зв'язку між станом навколишнього середовища та станом здоров'я певного контингенту вміти розробляти профілактичні заходи; вміти виявляти групи ризику, території ризику, час ризику, фактори ризику; проводити оцінку впливу соціально-економічних та біологічних | Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції | Нести відповідальність за своєчасні висновки щодо стану здоров'я населення на підставі даних негативного впливу факторів навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант, за своєчасне внесення пропозицій щодо проведення відповідних профілактичних заходів. |

| | | | | | |
|----|---|---|--|---|---|
| | | | детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції, на підставі даних епідеміологічних та медико-статистичних досліджень | | |
| 21 | Зрозуміло і однозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців, зокрема до осіб, які навчаються | Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, захворювання, їх клінічні прояви, методи профілактики. | Вміти провести бесіду про стан здоров'я з пацієнтом (у т.ч з дитиною) Вміти сформулювати прихильність пацієнта (у т.ч. дитини) до дотримання призначеного лікування, режиму, дієти. | Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом | Нести відповідальність за якісний збір інформації на підставі співбесіди та за вибір тактики опитування |
| 24 | Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами | Знати основи етики і деонтології | Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності | Здатність коректно донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію | Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності |

Результати навчання

Інтегративні кінцеві програмні результати навчання, формуванню яких сприяє навчальна дисципліна:

Відповідність визначених стандартом результатів навчання та компетентностей

| Результат навчання | Код програмного результату навчання | Код компетентності |
|---|-------------------------------------|--|
| Мати ґрунтовні знання із структури професійної діяльності. Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності | ПР-1 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15 |
| Розуміння та знання фундаментальних і клінічних біомедичних наук, на рівні достатньому для вирішення професійних задач у сфері охорони здоров'я. | ПР-2 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15 |
| Спеціалізовані концептуальні знання, що включають наукові здобутки у сфері охорони здоров'я і є основою для проведення досліджень, критичне осмислення проблем у сфері медицини та дотичних до неї міждисциплінарних проблем | ПР-3 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15 |
| 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) | ПР-4 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24 |
| Збирати скарги, анамнез життя та захворювання, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 4), враховуючи вік пацієнта | ПР-5 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК24 |
| Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу | ПР-6 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24 |

| | | |
|---|-------|---|
| охорони здоров'я (за списком 2) | | |
| Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2). | ПР-7 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6; СК2 |
| Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями (за списком 2), враховуючи вік пацієнта, в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у разі необхідності розширення стандартної схеми вміти обґрунтувати персоналізовані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи | ПР-9 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6 ЗК7, ЗК8; СК5, СК6 |
| Визначати необхідний режим навчання, праці, відпочинку та харчування на підставі заключного клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами | ПР-10 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6; СК5, СК21 |
| Проводити оцінку та моніторинг розвитку дитини, надавати рекомендації з вигодовування та особливостей харчування залежно від віку, організовувати проведення профілактичних щеплень за календарем | ПР-13 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК15; СК1, СК4, СК5, СК21 |
| Відшукувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію | ПР-21 | ЗК10, ЗК11 |
| Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я людини для оцінки стану захворюваності населення | ПР-23 | ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6; СК1, СК17 |
| Зрозуміло і однозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців | ПР-25 | СК21 |

Результати навчання для дисципліни

У результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» **студент повинен:**

I. Оволодіти сучасними знаннями щодо:

- алгоритму сомато-генетичного обстеження хворого та членів його родини.
- алгоритму складання родоводу та легенди до родоводу.
- методології клініко-генеалогічного аналізу родоводу.
- методології роботи з діагностичними каталогами.
- алгоритму проведення синдромологічного аналізу в процесі діагностики спадкової патології.
- методів пофарбування хромосом.
- типів порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- класифікації хромосомних хвороб в залежності від змін, будови, числа чи порушення плідності хромосомного набору.
- поняття мозаїцизм.
- явища хромосомних аберацій.
- поняття “хромосомний поліморфізм”.
- поняття “однобатьківська дисомія”.
- молекулярно-цитогенетичних методів дослідження.
- переваг молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- показань до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- принципів організації скринуючих програм.
- критеріїв для проведення масового та селективного скринінгу при спадкових хворобах обміну речовин (СХО).
- базових методів дослідження при підозрі на СХО.
- показань для проведення тонкошарової хроматографії (ТШХ) амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- показань для проведення високоякісної рідинної хроматографії амінокислот крові та сечі (метод Pico Tag).
- показань для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).

- схем та алгоритмів обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- показань для проведення загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- механізмів виникнення гострих метаболічних порушень в неонатальному періоді.
- показань для проведення аналізу органічних кислот.
- показань для дослідження обміну сполучної тканини.
- механізмів виникнення кетозу та лактоацидозу у хворих з органічними ацидуріями.
- клінічного значення скринуючих програм в ранній діагностиці СХО.
- програми біохімічної діагностики СХО з гострим перебігом.
- значення рутинних біохімічних досліджень у діагностиці СХО.
- механізмів запуску метаболічної декомпенсації у хворих зі СХО.
- механізмів виникнення гіпоглікемії у хворих з органічними ацидуріями.
- базових методів дослідження при порушенні обміну жирних кислот.
- критеріїв відбору груп високого генетичного ризику по розвитку СХО.
- базових молекулярних методів дослідження.
- показань для проведення молекулярних методів діагностики спадкової патології.
- методів прямої та непрямой молекулярної діагностики спадкової патології.
- методу ПЛР, як базового методу молекулярної діагностики.
- типів мутацій за допомогою визначених молекулярних методів.
- структури та функції ядерного та мітохондріального геному.
- сучасних можливостей пренатальної діагностики.
- методів пренатальної діагностики.
- показань для інвазивної пренатальної діагностики.
- строків для проведення скринінгу вагітних.
- показань для елімінації вагітності.

II. Вміти застосовувати знання у практичних ситуаціях:

- застосовувати системний підхід при обстеженні хворого та членів його родини.
- визначати провідний клінічний симптомокомплекс при проведенні оцінки фенотипу пробанда та його сім'ї.
- скласти алгоритм обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію.
- оцінити фенотип пробанда та членів його родини.
- провести синдромологічний аналіз.
- проводити роботу з діагностичними каталогами.
- скласти та аналізувати родовід та легенду до родоводу.
- оцінити характер успадкування фенотипічної ознаки або хвороби за наданим родоводом.
- намалювати схему будови нуклеотидів, міжнуклеотидних та міжланцюгових зв'язків.
- намалювати схему періодів клітинного циклу.
- намалювати схему мітозу.
- намалювати схему мейозу.
- трактувати каріограми в нормі та при патології.
- трактувати механізми поділу соматичних та статевих клітин.
- трактувати методи отримання препаратів мітотичних хромосом.
- намалювати схему виникнення трисомій. Намалювати схему виникнення моносомій.
- намалювати схему виникнення структурних хромосомних перебудов.
- скласти алгоритм проведення молекулярно-цитогенетичного дослідження.
- проаналізувати хроматограму.
- інтерпретувати результати тонкошарової хроматографії амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- інтерпретувати результати загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- порівняти ефективність методів ТШХ, Pico Tag, ГХ-МС.
- інтерпретувати результати дослідження обміну сполучної тканини.
- проаналізувати графіки Pico TAG.
- намалювати схему обміну фенілаланіну.
- намалювати схему обміну метіоніну.
- проаналізувати результати ПЛР- аналізу.
- інтерпретувати результати ДНК-діагностики моногенних та інфекційних захворювань.

- проаналізувати сонограми.
- скласти алгоритм проведення цитогенетичного дослідження клітин хоріону, лімфоцитів крові, амніоцитів.
- аналізувати результати біохімічного скринінгу.

2. Інформаційний обсяг навчальної дисципліни «Медична генетика»

На вивчення навчальної дисципліни відводиться 1,5 кредиту ЄКТС / 45 годин. Програма навчальної дисципліни «Медична генетика» структурована на 8 змістових розділів:

Змістовий розділ 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

Конкретні цілі:

- Знати частоту природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
- Знати питому вагу природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
- Засвоїти генетичні аспекти росту і розвитку плода, особливості ембріонального і фетального періодів внутрішньоутробного розвитку.
- Знати етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку.
- Пояснити генетичні основи гомеостазу.
- Знати класифікацію спадкової патології.
- Пояснити особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур.
- Засвоїти зміст, поняття, ефекти хромосомного і геномного імпринтингу.
- Проілюструвати прикладами клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації.
- Знати летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанним абортom).
- Проілюструвати прикладами географічні та популяційні розходження в частотах спадкових хвороб.

Тема 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини

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 інвалідації населення. Відносний ріст кількості спадкових хвороб: популяційно-генетичні, екологічні, соціально-економічні й демографічні аспекти.

Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропогенних факторів навколишнього середовища).

Спадковість і патогенез. Генетичний контроль патологічних процесів. Особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Феноцитогенетичні кореляції. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез хвороб із спадковою схильністю і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами.

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). Спадково обумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби. Неспецифічні ефекти патологічних мутацій і хронізація хвороб. Генетичні фактори й видужання.

Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики

Конкретні цілі:

- Знати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.
- Знати критерії різних типів спадкування.
- Запропонувати схеми розводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепеного, мітохондріального типів спадкування.
- Трактувати каріограми в нормі та при патології.
- Знати методи пофарбування хромосом.
- Знати типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Визначати показання до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Трактувати поняття однобатьківська дисомія та хромосомний поліморфізм.
- Засвоїти принципи організації скринуючих програм.
- Засвоїти базові методи дослідження при підозрі на спадкові хвороби обміну речовин (СХО).
- Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- Пояснювати показання для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).

– Запропонувати схеми та алгоритм обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.

– Пояснювати метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.

– Знати базові молекулярні методи дослідження.

Тема 2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні методи. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи.

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 родоводу від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

Генеалогічний аналіз при мультифакторіальних захворюваннях:

залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.

Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.

Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосоною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджених факторів навколишнього середовища.

Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування). Метод ПЛР (полімеразної ланцюгової реакції), метод ПДРФ (поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів).

Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Пренатальна, доклінічна діагностика захворювань та діагностика гетерозиготних станів. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Новітні методи ідентифікації мутацій метод ДНК – чипів.

Метод ПДРФ для визначення поліморфних сайтів.

Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну .

Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.

Просіююча діагностика: якісні та кількісні методи. Перелік основних методів і їх коротка характеристика (якісні тести із сечею, паперова і тонкошарова хроматографія амінокислот і вуглеводів у сечі та крові, електрофорез, мікробіологічний інгібіторний тест Гатрі, флюорометрія та ін.). Просіюючі програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

Підтверджувальна діагностика. Кількісне визначення ферментів і метаболітів. Сучасні методи: автоматичний аналіз амінокислот, рідинна й газова хроматографія, мас-спектрометрія, радіоімунохімічні та імуноферментні методи.

Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.

Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології

Конкретні цілі:

– Пояснювати генетичну гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.

– Проілюструвати на прикладах спадкові хвороби з пізнім проявом.

– Знати класифікацію вад розвитку.

– Пояснювати узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу (гамето-, ембріо-, фетопатія.)

– Пояснювати плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології.

– Знати морфогенетичні варіанти і значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.

– Пояснювати поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Тема 3. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб Морфогенетичні варіанти розвитку. Види розвитку.

Семіотика спадкових захворювань. Плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. Первинна та вторинна плейотропія у клініці спадкових хвороб. Клінічний аспект плейотропії, пов'язаний з диференціальною діагностикою синдромальної і несиндромальної патології.

Особливості клінічного огляду хворих та їхніх родичів, що сприяють діагностиці природженої і спадкової патології. Особливості фенотипу, специфічність спектра морфогенетичних варіантів розвитку при спадковій патології. Антропометрія у діагностиці спадкових хвороб.

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. Етіологічна гетерогенність ПВР. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.

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. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, ембріо- та фетопатія.

Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби

Конкретні цілі:

- Знати загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань.
- Знати механізм патогенезу моногенних захворювань.
- Знати класифікацію моногенних захворювань.
- Знати загальну характеристику факоматозів.
- Знати загальну характеристику онкогенетичних синдромів.
- Знати клініку, генетику, діагностику синдрому Елерса-Данлоса.
- Визначати провідний симптомокомплекс при оцінці фенотипу пробанда з синдромом Марфана.
- Визначити критерії діагностики муковісцидозу.
- Знати клініку, генетику та діагностику вродженого гіпотиреозу.
- Знати класифікацію спадкових захворювань нирок.

Тема 4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих синдромів.

Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів.

Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів.

Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.

Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).

Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища. Поняття про імпринтинг на генному рівні.

Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

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

Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку. Загальні ознаки. Клінічні приклади. Синдроми Елерса-Данлоса, Марфана, Адреногенітальний синдром. Муковісцидоз. Гіпотиреоз. Спадкові захворювання нирок. Спадкові захворювання кістяка. Факоматози: загальна характеристика, класифікація. Клініка, генетика, діагностика нейрофіброматозу, туберозного склерозу. Профілактика розвитку неоплазії. Тактика ведення хворих на факоматози. Онкогенетичні синдроми (ОГС). Визначення поняття. Етіологія та класифікація. Спадково обумовлені форми неоплазій. Механізм розвитку ОГС, особливості пухлинного росту. Шляхи попередження та тактика ведення пацієнтів при ОГС.

Епігенетичні хвороби.

Тема 5. Спадкові захворювання нирок.

Особливості анатомії і фізіології нирок та сечової системи у дітей. Спадкові кистозні захворювання нирок. Спадкові нефропатії. Вторинні нефропатії, пов'язані зі спадковими захворюваннями обміну речовин. Лікування і медико-генетичне консультування.

Тема 6. Системні скелетні дисплазії.

Природжені та спадкові хвороби кістяка. Класифікація системних скелетних дисплазій (ССД): міжнародна та молекулярна. Клініка, генетика, діагностика синдрому Жена, діастрофічної дисплазії, ахондроплазії, недосконалого остеогенезу, гіпофосфатазії. Пренатальна діагностика ССД. Лікування.

Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби

Конкретні цілі:

- Знати етіологію й цитогенетику хромосомних хвороб.
- Знати патогенез хромосомних хвороб.
- Знати характеристики хромосомних хвороб.
- Знати сучасні можливості пренатальної діагностики.
- Знати показання для елімінації вагітності.

–Знати особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едварда, «котячого крику», Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера.

Тема 7. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка і генетика окремих синдромів.

Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб. Хромосомні аберації та геномні мутації. Часткові трисомії й моносомії. Повні й мозаїчні форми. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпринтинг. Вік батьків і частота хромосомних хвороб у дітей.

Патогенез хромосомних хвороб. Залежність тяжкості клінічної картини від хромосомного дисбалансу, кількості втягнутого в процес еу- і гетерохроматину. Механізми порушення розвитку й виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах: нерозходження в мейозі, порушення овогенезу, деконденсація хромосом в ооцитах.

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

Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг.

Особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, трисомії 8, трисомії 22, "котячого крику", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X, полісомії Y. Популяційна частота. Особливості перебігу вагітності при хромосомних синдромах. Онкогенетичний характер хромосомної патології. Можливості терапії й реабілітації хворих. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.

Змістовий розділ 6. Спадкові хвороби обміну речовин

Конкретні цілі:

- Знати клініку, генетику, діагностику СХО амінокислот.
- Знати клініку, генетику, діагностику СХО вуглеводів.
- Знати етіологію лізосомних хвороб накопичення.
- Засвоїти загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації хворих.
- Знати загальну характеристику мітохондріальної патології.
- Знати принципи класифікації мітохондріальних хвороб.
- Запропонувати схеми та алгоритми обстеження хворих з підозрою на мітохондріальні хвороби.
- Знати загальні принципи діагностики мітохондріальних хвороб.
- Знати клініку, генетику, діагностику, терапію синдрому MERRF.
- Знати клініку, генетику, діагностику, терапію синдрому MELAS.
- Знати загальні принципи лікування мітохондріальних хвороб

Тема 8. Загальна характеристика спадкових хвороб обміну речовин. Лізосомні хвороби накопичення. Загальна характеристика мітохондріальної патології.

Сучасна класифікація, коротка характеристика груп, труднощі каузальної класифікації. Схема патогенезу спадкових хвороб обміну.

Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування (ФКУ, гомоцистинурія, галактоземія, глікогенози, хвороба Гоше, Німана-Піка) Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація.

Симптоматична і патогенетична терапія. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб. Етіотропне лікування.

Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб. Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати).

Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені делеціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені точковими мутаціями мітохондріальної ДНК. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS. Патологія, пов'язана з дефектами міжгеномної комунікації, - синдроми множинних делецій мітохондріальної ДНК, синдром делеції мітохондріальної ДНК. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Захворювання, пов'язані з порушенням метаболізму молочної та пірвіноградної кислот, Захворювання, зумовлені дефектами бета-окислення жирних кислот. Ферментопатії циклу Кребса. Ферментопатії циклу карнітину та ферментів, які беруть участь у його метаболізмі. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю

Конкретні цілі:

- Знати загальну характеристику мультифакторіальних захворювань.
- Пояснювати поняття про схильність, генетичний поліморфізм популяцій.
- Проілюструвати прикладами моногенно обумовлену схильність.
- Визначити критерії полігенної схильності.
- Знати генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи аналізу мультифакторіальних захворювань.
- Знати генетичні основи різних форм злякисного росту.

Тема 9. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.

Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань: висока частота в популяції; природа статевих-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родині.

Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Взаємодія генетичної схильності та специфічних умов навколишнього середовища в розвитку захворювань. Конкретні механізми реалізації спадкової схильності.

Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби.

Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторіальних захворювань. Особливості збору, верифікації й інтерпретації інформації. Залежність ступеня ризику розвитку мультифакторіальних захворювань від ступеня споріднення з пробандом, тяжкості його стану, статі пробанда, популяційної частоти, характеру роботи й умов життя. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику.

Природжені вади розвитку мультифакторіального походження.

Тема 10. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.

Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими 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 різні лікарські засоби.

Змістовий розділ 8. Медико-генетичне консультування та профілактика спадкової патології. Основні принципи лікування спадкових захворювань

Конкретні цілі:

- Знати рівні профілактики спадкових хвороб.
- Знати види профілактики спадкових хвороб.
- Знати шляхи проведення профілактичних заходів.
- Знати форми профілактичних заходів.
- Знати показання до проведення медико-генетичного консультування.
- Знати показання до проведення пренатальної діагностики.
- Знати методи пренатальної діагностики.
- Аналізувати результати біохімічного скринінгу.
- Знати принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці.
- Знати деонтологічні питання просіюючих програм.
- Знати принципи лікування спадкових захворювань

Тема 11. Програми прекоцепційної профілактики, пренатальної діагностики та неонатального скринінгу.

Основні принципи лікування спадкових захворювань.

Етнічні, географічні, соціальні фактори, що обумовлюють розходження в поширеності спадкової патології. Генетико-демографічні процеси й поширеність 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 (регістри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища.

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. МГК як лікарський висновок. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування. Генетичний ризик, ступені ризику. Поняття про теоретичний і емпіричний ризик. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Методика проведення МГК.

Розрахунки генетичного ризику; повідомлення інформації пацієнтам; допомога родині у прийнятті рішення. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні. Історія розвитку дородової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики.

Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Визначення рівня біохімічних маркерів (АФП, хоріонічного гонадотропіну та ін.) у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода.

Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.

Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.

Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонуриї, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.

Етіологічна та патогенетична терапія спадкових захворювань.

3. Структура навчальної дисципліни «Медична генетика»

| Тема | Лекції | Практичні заняття | СРС | Індивідуальна робота |
|---|--------|-------------------|-----|----------------------|
| Змістовий розділ 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. | | | | |
| 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. | - | 2 | 1 | |
| Разом за змістовим розділом 1 | - | 2 | 1 | |
| Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики. | | | | |
| 2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. | - | 2 | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 2 | - | 2 | 2 | |
| Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології. | | | | |
| 3. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. | - | 2 | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 3 | - | 2 | 2 | |
| Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби. | | | | |
| 4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих синдромів. | 2 | 2 | 2 | |
| 5. Спадкові захворювання нирок. | | - | 2 | |
| 6. Системні скелетні дисплазії. | | - | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 4 | 2 | 2 | 6 | |
| Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби. | | | | |
| 7. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка і генетика окремих синдромів. | 2 | 2 | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 5 | 2 | 2 | 2 | |
| Змістовий розділ 6. Спадкові хвороби обміну. | | | | |
| 8. Загальна характеристика спадкових хвороб обміну речовин. Лізосомні хвороби накопичення. Загальна характеристика мітохондріальної патології. | - | 2 | 4 | |
| Разом за змістовим розділом 6 | - | 2 | 4 | |
| Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю. | | | | |
| 9. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. | - | 2 | 2 | |
| 10. Основи екологічної генетики, фармакогенетики. | - | - | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 7 | - | 2 | 4 | |
| Змістовий розділ 8. Медико-генетичне консультування та профілактика спадкової патології. Основні принципи лікування спадкових захворювань. | | | | |
| 11. Програми прекоцепційної профілактики, пренатальної діагностики та неонатального скринінгу. Основні принципи лікування спадкових захворювань | 2 | 2 | 2 | |
| Разом за змістовим розділом 8 | 2 | 2 | 2 | |
| Усього годин – 45 / 1,5 кредити ECTS | 6 | 16 | 23 | |
| Підсумковий контроль | | | | Залік |
| Аудиторне навантаження - 48,9%, СРС - 51,1% | | | | |

4. Тематичний план лекцій з дисципліни «Медична генетика»

| № п/п | Тема | Кількість годин |
|--|--|-----------------|
| Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби. | | |
| 1 | Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб. | 2 |
| Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби. | | |

| | | |
|---|--|---|
| 2. | Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. | 2 |
| Змістовий розділ 8. Медико-генетичне консультування та профілактика спадкової патології. Основні принципи лікування спадкових захворювань. | | |
| 3. | Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Принципи лікування та профілактики спадкових хвороб. | 2 |
| | Кількість лекційних годин з дисципліни | 6 |

5. Тематичний план практичних занять з дисципліни «Медична генетика»

| № п/п | Тема | Кількість годин |
|---|---|-----------------|
| Змістовий розділ 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. | | |
| 1. | Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики. | | |
| 2. | Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології. | | |
| 3 | Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби. | | |
| 4. | Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих синдромів. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби. | | |
| 5. | Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка і генетика окремих синдромів. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 6. Спадкові хвороби обміну речовин. | | |
| 6. | Загальна характеристика спадкових захворювань обміну речовин. Лізосомні хвороби накопичення. Мітохондріальна патологія. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю. | | |
| 7. | Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| Змістовий розділ 8. Медико-генетичне консультування та профілактика спадкової патології. Основні принципи лікування спадкових захворювань. | | |
| 8. | Програми прекоцепційної профілактики, пренатальної діагностики та неонатального скринінгу. Основні принципи лікування спадкових захворювань | 2 |
| | РАЗОМ | 2 |
| | Кількість годин практичних занять з дисципліни | 16 |

6. Тематичний план самостійної роботи студентів з дисципліни «Медична генетика»

| № п/п | Тема | Кількість годин | Вид контролю |
|--|--|-----------------|--|
| Змістовий розділ 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. | | | |
| 1. | Роль спадковості в патології людини. | 1 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | РАЗОМ | 1 | |
| Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики. | | | |
| 1. | Методи медичної генетики: клініко-генеалогічний, молекулярно-генетичний, цитогенетичні і біохімічні методи | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | РАЗОМ | 2 | |
| Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології. | | | |
| 1. | Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | РАЗОМ | 2 | |
| Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби. | | | |
| 1. | Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| 2. | Спадкові захворювання нирок | 2 | |
| 3. | Системні скелетні дисплазії | 2 | |

| | | | |
|---|---|----|--|
| | РАЗОМ | 6 | |
| Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби. | | | |
| 1. | Клінічні прояви основних форм хромосомних хвороб. | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | РАЗОМ | 2 | |
| Змістовий розділ 6. Спадкові хвороби обміну речовин. | | | |
| 1. | Спадкові хвороби обміну: принципи лікування, реабілітації і соціальної адаптації | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| 2. | Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування. | 2 | |
| | РАЗОМ | 4 | |
| Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю. | | | |
| 1. | Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики мультифакторіальних захворювань | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| 2. | Основи екологічної генетики, фармакогенетики | 2 | |
| | РАЗОМ | 4 | |
| Змістовий розділ 8. Медико-генетичне консультування та профілактика спадкової патології. Основні принципи лікування спадкових захворювань. | | | |
| 1. | Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми | 2 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | РАЗОМ | 2 | |
| | РАЗОМ СРС з дисципліни | 23 | |

7. Індивідуальні завдання програмою не передбачені (згідно наказів ЛНМУ імені Данила Галицького № 881-з, 882-з від 15.03.2022)

8. Методи навчання

При викладанні навчальної дисципліни «Медична генетика» використовуються словесні, наочні, практичні, пояснювально-ілюстративні (фотокаталоги, таблиці, моделі, малюнки), репродуктивні, проблемне викладання, частково-пошукові, дослідницькі методи навчання. Також використовується метод самостійної роботи студентів з осмислення й засвоєння нового матеріалу роботи із застосування знань на практиці та вироблення вмій і навичок, перевірки та оцінювання знань, умій і навичок. Використовуються наочні (ілюстративні, демонстративні) методи навчання, які є допоміжними при словесному методі, їх значення полягає в яскравішому викладенні та показі власної думки. Демонстрація передбачає перегляд навчальних відеофільмів; клінічні спостереження.

Практичні методи: навчальна, практична робота у відділеннях клінічної бази, доповіді студентів. Ці методи несуть нову навчально-пізнавальну інформацію і служать для закріплення, формування практичних умій при застосуванні раніше набутих знань.

Творчі, проблемно-пошукові методи визначають порівняно вищий рівень процесу навчання. Проблемно-пошукова методика має спиратися на самостійну, творчу пізнавальну діяльність студентів.

Проблемний метод навчання наближений до творчості і стоїть на межі між репродукцією, розумовим формуванням і творчістю.

Самостійна робота студентів поза контролем викладача - самостійна робота вдома. Самостійна робота сприяє виробленню навичок самостійної пізнавальної діяльності, удосконаленню самоорганізації.

Створення ситуації інтересу при викладанні навчальної дисципліни «Медична генетика» - перегляд навчальних відеофільмів, використання ролевих ігор, навчальних дискусій, цікавих клінічних спостережень в системі on-line). Розвиток мотивації у студентів - це засіб активізації навчання, що сприяє кращому засвоєнню знань.

Видами навчальної діяльності студентів згідно з навчальним планом є: а) лекції, б) практичні заняття, в) самостійна робота студентів (СРС), в організації якої значну роль мають консультації викладачів. Тематичні плани лекцій, практичних занять, СРС забезпечують реалізацію у навчальному процесі всіх тем, які входять до складу змісту програми.

Клінічною базою кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики є КНП ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ». Лекції читаються в конференц-залі цієї бази. Практичні заняття з дисципліни проводяться на базі ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», у Клініці захворювань дітей старшого віку та лікування постковідних станів, Клініці захворювань та реабілітації дітей раннього віку, Клініці пульмонології, алергології та лікування системних захворювань КНП ЛОР ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ». Тривалість кожної лекції і практичного заняття – 2 години.

Теми лекційного курсу розкривають проблемні питання відповідних розділів медичної генетики.

Практичні заняття за методикою організації є клінічними, спрямовані на контроль засвоєння теоретичного матеріалу й формування практичних умій та навичок, а також вміння аналізувати й застосовувати одержані знання для вирішення практичних завдань. Основним цільовим напрямком кожного практичного заняття повинно бути вивчення особливостей формування та перебігу патологічних станів і захворювань у дітей та використання цих знань при визначенні тактики медико-генетичного консультування. Засобами контролю є тестові завдання, клінічні ситуаційні задачі; контроль виконання практичних навичок.

Використовується наступна методика проведення практичних занять:

1. Кожне заняття розпочинається з того, що протягом 10-15 хв. проводиться тестовий контроль з метою оцінки вихідного рівня знань і визначення ступеня готовності студентів до заняття.
2. Протягом 15-25 хв. викладач пояснює і демонструє методику обстеження дітей, знайомить студентів з принципами медико-генетичного консультування, з сучасними методами цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики та ін.
3. Протягом 30-35 хв. студенти самостійно працюють з хворими дітьми та їх родичами, збирають анамнез, обстежують їх, виконують діагностичні маніпуляції та ін. Під час самостійної роботи викладач надає методичну допомогу студентам і звертає увагу на найбільш важливі питання з даної теми практичного заняття.
4. Протягом 25-30 хв. викладач зі студентами здійснюють обхід дітей, з якими працювали студенти, котрі доповідають про результати самостійної роботи. Викладач обговорює і дає пояснення, підкреслює особливості тієї чи іншої методики обстеження, перебігу тієї чи іншої патології та ін. Під час клінічного розбору викладач здійснює контроль кінцевого рівня знань студентів.
5. Закінчуючи практичне заняття, викладач протягом 10-15 хв. підводить його підсумки, дає студентам завдання для самостійної роботи, вказує на вузлові питання наступної теми і пропонує список рекомендованої літератури для самостійного опрацювання.

9. Методи контролю

Методи і форми контролю та оцінювання успішності студентів з дисципліни здійснюються відповідно до вимог програми та Інструкції щодо оцінювання навчальної діяльності студентів в умовах впровадження Європейської кредитно-трансферної системи організації навчального процесу, затвердженої МОЗ України (лист МОЗ України № 08.01-47/10395 від 15.04.2014).

При оцінюванні знань студентів перевага надається стандартизованим методам контролю: тестування (письмове), структуровані письмові роботи, робота із стандартною медичною документацією, стандартизований за методикою виконання контроль практичних навичок.

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті. Готовність студента до заняття (початковий етап) перевіряється на основі відповіді на 10 тестових завдань. На першому практичному занятті ці питання включені до заключного контролю. За правильну відповідь на 10-9 тестів студент отримує 5 балів, на 8-7 тестів – 4 бали, на 6-5 тестів – 3 бали, 4 і менше – 0 балів.

Основний етап практичного заняття передбачає роботу у клініці, опанування практичними навичками. Контроль основного етапу заняття проводиться шляхом оцінки виконання студентом практичних навичок, аналізу його участі у діяльності клінічного відділення, вміння розв'язувати типові ситуаційні задачі. Опитування оцінюється 12, 8, 4, 0 балів.

На заключному етапі заняття проводиться підсумок практичної діяльності студента, дається завдання на час виконання студентом самостійної роботи після завершення аудиторної частини заняття. Для оцінки засвоєння студентом теми йому пропонується дати відповідь на три ситуаційні задачі. Якщо правильно вирішені 3 задачі, студент отримує 5 балів, якщо 2 – 4 бали, якщо 1 – 3 бали. Отримані протягом заняття бали складаються: бали, отримані за тести + бали, отримані за опитування + бали, отримані за задачі.

Перерахунок оцінок з багатобальної шкали здійснюється наступним чином:

- 18 – 22 бали – оцінка «відмінно»
- 14 – 17 балів – оцінка «добре»
- 10 – 13 балів – оцінка «задовільно»
- 0 – 9 балів – оцінка «незадовільно»

Підсумковим контролем засвоєння студентом теоретичного та практичного матеріалу з дисципліни є залік, який проводиться на останньому практичному занятті відповідно до розкладу.

Самостійна робота студента – одна з організаційних форм навчання, що регламентується робочим навчальним планом і виконується студентом самостійно поза межами аудиторних занять. Видами самостійної роботи студентів є: підготовка до практичних занять, опанування практичними навичками обстеження дитини, написання історії хвороби, пошук та вивчення додаткової літератури і написання доповідей для виступу з повідомленнями на практичних заняттях

10. Поточний контроль.

Видами поточного контролю є:

- тестові завдання
- типові ситуаційні задачі
- оцінка практичних навичок

Під час оцінювання засвоєння кожної теми за поточну навчальну діяльність студенту виставляються оцінки за 4-ри бальною (традиційною) шкалою, при цьому враховуються всі види робіт, передбачені програмою. Студент отримує оцінку з кожної теми. Всі виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються в бали. **Максимальна кількість балів**, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

10.1. Оцінювання поточної навчальної діяльності

Критерії оцінювання навчальної діяльності:

- оцінка 5 / «відмінно» виставляється у випадку, коли студент бездоганно засвоїв теоретичний матеріал теми заняття, 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;
- оцінка 4 / «добре» виставляється за умови, коли 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;
- оцінка 3 / «задовільно» ставиться студентові, який в основному опанував теоретичними 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 запитання практичного характеру, виявляє неточності у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх з майбутньою діяльністю, припускається помилок при виконанні практичних навичок;
- оцінка 2 / «незадовільно» виставляється у випадках, коли 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

11. Форма підсумкового контролю успішності навчання: залік. Підсумковий контроль проводиться у формі заліку, який виставляється за результатами поточного контролю та виражається за двобальною шкалою «зараховано» або «не зараховано». Для зарахування студент має отримати за поточну навчальну діяльність бал не менше 60% від максимальної суми балів з дисципліни (120 балів).

12. Схема нарахування та розподіл балів, які отримують студенти:

Під час оцінювання засвоєння кожної теми за поточну навчальну діяльність студенту виставляються оцінки за 4-ри бальною (традиційною) шкалою, при цьому враховуються всі види робіт, передбачені програмою. Студент отримує оцінку з кожної теми. Всі виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються в бали. Розрахунок кількості балів проводиться на підставі отриманих студентом оцінок за традиційною шкалою під час вивчення дисципліни впродовж семестру, шляхом обчислення середнього арифметичного (СА), округленого до двох знаків після коми. Отримана величина конвертується у бали за багатобальною шкалою таким чином:

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

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Медична генетика»

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 5.00 | 200 |
| 4.97 | 199 |
| 4.95 | 198 |
| 4.92 | 197 |
| 4.90 | 196 |
| 4.87 | 195 |
| 4.85 | 194 |
| 4.82 | 193 |
| 4.80 | 192 |
| 4.77 | 191 |
| 4.75 | 190 |
| 4.72 | 189 |
| 4.70 | 188 |
| 4.67 | 187 |
| 4.65 | 186 |
| 4.62 | 185 |
| 4.60 | 184 |
| 4.57 | 183 |
| 4.55 | 182 |
| 4.52 | 181 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 4.50 | 180 |
| 4.47 | 179 |
| 4.45 | 178 |
| 4.42 | 177 |
| 4.40 | 176 |
| 4.37 | 175 |
| 4.35 | 174 |
| 4.32 | 173 |
| 4.30 | 172 |
| 4.27 | 171 |
| 4.24 | 170 |
| 4.22 | 169 |
| 4.19 | 168 |
| 4.17 | 167 |
| 4.14 | 166 |
| 4.12 | 165 |
| 4.09 | 164 |
| 4.07 | 163 |
| 4.04 | 162 |
| 4.02 | 161 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 3.99 | 160 |
| 3.97 | 159 |
| 3.94 | 158 |
| 3.92 | 157 |
| 3.89 | 156 |
| 3.87 | 155 |
| 3.84 | 154 |
| 3.82 | 153 |
| 3.79 | 152 |
| 3.77 | 151 |
| 3.74 | 150 |
| 3.72 | 149 |
| 3.70 | 148 |
| 3.67 | 147 |
| 3.65 | 146 |
| 3.62 | 145 |
| 3.60 | 144 |
| 3.57 | 143 |
| 3.55 | 142 |
| 3.52 | 141 |
| 3.50 | 140 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 3.47 | 139 |
| 3.45 | 138 |
| 3.42 | 137 |
| 3.40 | 136 |
| 3.37 | 135 |
| 3.35 | 134 |
| 3.32 | 133 |
| 3.30 | 132 |
| 3.27 | 131 |
| 3.25 | 130 |
| 3.22 | 129 |
| 3.20 | 128 |
| 3.17 | 127 |
| 3.15 | 126 |
| 3.12 | 125 |
| 3.10 | 124 |
| 3.07 | 123 |
| 3.05 | 122 |
| 3.02 | 121 |
| 3 | 120 |
| < 3 | недостатньо |

Самостійна робота студентів оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті. Засвоєння тем, які виносяться лише на самостійну роботу контролюється при підсумковому контролі.

Максимальна кількість балів, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

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

Бали студентів, які навчаються за однією спеціальністю, ранжуються за шкалою ECTS таким чином:

| Оцінка ECTS | Статистичний показник |
|-------------|-------------------------|
| A | Найкращі 10 % студентів |
| B | Наступні 25 % студентів |
| C | Наступні 30 % студентів |
| D | Наступні 25 % студентів |
| E | Останні 10 % студентів |

Ранжування з присвоєнням оцінок „А”, „В”, „С”, „D”, „Е” проводиться для студентів даного курсу, які навчаються за однією спеціальністю і успішно завершили вивчення дисципліни. Студенти, які одержали оцінки FX, F («2») не вносяться до списку студентів, що ранжуються. Студенти з оцінкою FX після перекладання автоматично отримують бал „Е”.

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 (122) | 3 |
| Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати студент (122) | 2 |

Оцінка ECTS у традиційну шкалу не конвертується, оскільки шкала ECTS та чотирибальна шкала незалежні.

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

13. Методичне забезпечення

- Робоча навчальна програма дисципліни;
- Плани практичних занять та самостійної роботи студентів;
- Відеозаписи лекцій
- Методичні розробки для викладача;
- Методичні вказівки до практичних занять для студентів;
- Методичні матеріали, що забезпечують самостійну роботу студентів;
- Тестові та контрольні завдання до практичних занять;
- Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль
- Фотокаталоги хворих з спадковою патологією
- Фото каріотипів
- Схеми родоводів

Розробка питань тест-контролю, ситуаційних задач для співбесіди та практичних завдань, що використовуються для діагностики успішності навчання, базується на переліку питань, які повинен засвоїти студент при вивченні дисципліни «Медична генетика». Комплекти практичних завдань є стандартизованими за методикою виконання практичними роботами.

14. Рекомендована література

Основна (базова) література

1. Генетика популяцій: підручник / О.Л.Трофименко, М.І.Гиль, О.Ю.Сметана; за ред. М.І.Гиль; МНАУ. – Миколаїв: Видавничий дім «Гельветика», 2018. – 254 с.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Біловол О.М. та співавтори «Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами». Тернопіль, ТДМУ, 2018. – 216 с.

3. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як учбовий посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.
4. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2016 – 535с.
5. Н.М. Кандиба. Генетика: курс лекцій. - Університетська книга, 2023. – 397 с
6. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2016.

Допоміжна література

1. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Аденогенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.
3. Гречаніна О.Я. Газовая хроматорграфія мас-спектрометрія, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречаніна, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречаніна та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та курсантів.- Харків: ХНМУ, 2018.- 87 с.
4. Н. І. Кіцера . Медична генетика // Енциклопедія Сучасної України: електронна версія [онлайн] / гол. редкол.: І. М. Дзюба, А. І. Жуковський, М. Г. Железняк та ін.; НАН України, НТШ. Київ: Інститут енциклопедичних досліджень НАН України, 2018. URL: https://esu.com.ua/search_articles.php?id=66064

15. Інформаційні ресурси

1. ESG – http://ihed.org.ua/images/pdf/standards-and-guidelines_for_qa_in_the_ehea_2015.pdf.
2. Закон «Про вищу освіту» - <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1556-18>.
3. Закон «Про освіту» - <http://zakon5.rada.gov.ua/laws/show/2145-19>.
4. Національна рамка кваліфікацій – <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1341-2011-п>.
5. Перелік галузей знань і спеціальностей-<http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/266-2015-п>.
6. TUNING (для ознайомлення зі спеціальними (фаховими) компетентностями та прикладами стандартів – <http://www.unideusto.org/tuningeu/>.
7. Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо удосконалення надання медичної допомоги [Електронний ресурс] / Закон України від 07.07.2011 р. № 3611-VI. – Режим доступу: <http://zakon1.rada.gov.ua/cgi-bin/laws/main.cgi?nreg=3611-17>
8. Про схвалення Концепції Загальнодержавної програми «Здоров'я – 2020: український вимір» [Електронний ресурс] / Розпорядження Кабінету Міністрів України від 31 жовтня 2011 р. №1164. – Режим доступу: <http://zakon2.rada.gov.ua/laws/show/1164-2011-%FO>
9. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johris Hopkins Univ.Press. 2008. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>