

## НАВЧАЛЬНА ДИСЦИПЛІНА «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти  
кваліфікації професійної «Лікар»  
галузі знань 22 «Охорона здоров'я»  
спеціальностей 222 «Медицина», 228 «Педіатрія»

### 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 спеціальностей 222 «Медицина», 228 «Педіатрія».

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				СРС
		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.

**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.

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, патогенези, 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 клінічні 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.