



СИЛАБУС ДИСЦИПЛІНИ «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

1. ЗАГАЛЬНА ІНФОРМАЦІЯ

Назва факультету	Медичний №2
Освітня програма (галузь, спеціальність, рівень вищої освіти, форма навчання)	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальності 222 «Медицина» другий (магістерський) рівень вищої освіти, денна форма навчання
Навчальний рік	2023 - 2024
Назва дисципліни, код (електронна адреса на сайті ЛНМУ імені Данила Галицького)	Медична генетика, ОК21.2 kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua
Кафедра (назва, адреса, телефон, e-mail)	Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики Адреса: 79008, м. Львів, вул. М. Лисенка, 31а Телефон: +38 (032) 260-01-88 e-mail: kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua
Керівник кафедри (контактний e-mail)	Проф. Личковська О.Л. e-mail: Lychkovska_Olena@meduniv.lviv.ua
Рік навчання (рік, на якому реалізується вивчення дисципліни)	Третій
Семестр (семестр, у якому реалізується вивчення дисципліни)	V – VI семестри
Тип дисципліни/модулю (обов'язкова/ вибіркова)	Обов'язкова
Викладачі (імена, прізвища, наукові ступені і звання викладачів, які викладають дисципліну, контактний e-mail)	Гнатейко О.З., д. мед. наук, професор Hnateiko_Oleh@meduniv.lviv.ua
	Акопян Г.Р., д. мед. наук, професор Akopyan_Hayane@meduniv.lviv.ua
	Ковалів І.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» Kovaliv_Iryna@meduniv.lviv.ua
	Бакум Х.Я., tryndus@gmail.com Шаргородська Є.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» Sharhorodska_Evgeniya@meduniv.lviv.ua
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)	Доц. Кулачківська І.Ю. Kulachkovska_Iryna@meduniv.lviv.ua
Кількість кредитів ECTS	1,5
Кількість годин:	загальна 45 лекції 6 практичні заняття 16 самостійна робота студентів 23
Мова навчання	Українська, англійська
Інформація про консультації	Протягом семестру згідно графіка, з 15.30 до 17.00
Адреса, телефон та регламент роботи клінічної бази	Адреса: 79008, м. Львів, вул. М. Лисенка, 31а Телефон: +38 (032) 260-01-88

2. КОРОТКА АНОТАЦІЯ ДО ДИСЦИПЛІНИ

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана з 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 полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього лікаря. При вивченні дисципліни «Медична генетика» студенти вчать використовувати раніше отримані теоретичні знання з генетики в клінічній практиці, поповнюють знання з медичної та клінічної генетики, особливо щодо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчають ряд «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

3. МЕТА І ЗАВДАННЯ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

Мета: 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.

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 мультифакторних 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.

Компетентності та результати навчання, формуванню яких сприяє вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика». 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	Знати тактики та стратегії спілкування, закони та способи	Вміти приймати обґрунтовані рішення, обирати	Використовувати стратегії спілкування та	Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.

	рішення	комунікативної поведінки.	способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи.	навички міжособистісної взаємодії	
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 пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел	Мати глибокі знання в галузі інформаційних технологій, що застосовуються у професійній діяльності.	Вміти використовувати інформаційні технології у професійній галузі. Вміти знаходити та використовувати інформацію з різних джерел	Використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності.	Нести відповідальність 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)	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.

	суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні				
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 активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя	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

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	Мати спеціалізовані знання про людину, її органи та системи, знати принципи лабораторних та	Вміти аналізувати результати лабораторних та інструментальних досліджень та на	Обґрунтовано призначати та оцінювати результати лабораторних та	Нести відповідальність за правильне і своєчасне оцінювання інформації щодо результатів

	інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	їх підставі оцінити інформацію щодо діагнозу хворого	інструментальних досліджень	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 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 харчування 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	Мати спеціалізовані знання про негативні фактори	Визначати негативні фактори навколишнього	Здатність до оцінювання впливу	Нести відповідальність за своєчасні висновки

	навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	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	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 детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції, на підставі даних епідеміологічних та медико-статистичних досліджень	навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	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.
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

4. ПРЕРЕКВІЗИТИ ДИСЦИПЛІНИ

Вивчення дисципліни «Медична генетика» передбачено на III курсі у V та VI семестрах, коли студентом набуті відповідні знання з основних базових дисциплін: медичної біології, анатомії та фізіології людини, біоорганічної та біологічної хімії, з якими інтегрується програма навчальної дисципліни.

Назва дисциплін	Отримані знання та навички
Біологія	Знання про періодизацію онтогенезу. Вміння скласти родовід
Нормальна анатомія	Знання пропорцій частин тіла у дітей у різні періоди дитинства, особливостей

	анатомічної будови систем і органів дитини.
Гістологія	Знання етапів закладки, антенатального формування та гістологічних особливостей органів і систем дитини.
Біологічна хімія	Знання про біологічну роль білків, жирів, вуглеводів, вітамінів, їх обмін в організмі.
Нормальна фізіологія.	Знання закономірностей дозрівання та особливостей функцій органів і систем дитини
Патологічна фізіологія.	Вміння оцінити дані результатів лабораторно-інструментальних методів обстеження дитини.

5. ПРОГРАМНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

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 охорони здоров'я (за списком 2)	ПР-6	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24
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	ПР-13	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6,

рекомендації з вигодовування та особливостей харчування залежно від віку, організувати проведення профілактичних щеплень за календарем		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

Список результатів навчання

Код результату навчання	Зміст результату навчання	Посилання на код матриці компетентностей
Зн-1	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	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-13, ПР-23
Ум-1	Збирати дані про скарги пацієнта, анамнез хвороби, анамнез життя, в умовах закладу охорони здоров'я або за місцем перебування хворої дитини, використовуючи результати співбесіди з дитиною, її батьками чи законними представниками за стандартною схемою опитування. За будь-яких обставин (в закладі охорони здоров'я або за місцем перебування хворої дитини), використовуючи знання про дитячий організм, органи та системи, за певними алгоритмами: <ul style="list-style-type: none"> • збирати інформацію про загальний стан дитини (свідомість, конституція) та зовнішній вигляд (огляд шкіри, підшкірного жирового шару, пальпація лімфатичних вузлів, щитовидної та молочних залоз); • оцінювати психомоторний та фізичний розвиток дитини; • обстежувати стан серцево-судинної системи, органів дихання, органів черевної порожнини, кістково-м'язового апарату, нервової системи, сечостатевої системи. 	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-13, ПР-23
К-1	Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом. Вносити інформацію про стан здоров'я дитини до відповідної медичної документації	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-13, ПР-23
АВ-1	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	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-13, ПР-23
Зн-2	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати принципи лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
Ум-2	Вміти оцінити інформацію щодо діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я, використовуючи знання про дитину, її органи та системи, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
К-2	Отримувати необхідну інформацію та використовувати її для визначення діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
АВ-2	Нести відповідальність за правильне і своєчасне оцінювання інформації щодо результатів лабораторних та інструментальних досліджень в умовах закладу охорони здоров'я,	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
Зн-3	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати алгоритм діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я	ПР-4, ПР-6
Ум-3.1	В умовах закладу охорони здоров'я, його підрозділу та серед прикріпленого населення вміти: <ul style="list-style-type: none"> • виділити та зафіксувати провідний клінічний симптом або синдром шляхом прийняття обґрунтованого рішення, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані фізикального обстеження хворого, знання про людину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм. <ul style="list-style-type: none"> • встановити найбільш вірогідний або синдромальний діагноз захворювання шляхом прийняття обґрунтованого рішення, за допомогою співставлення з 	ПР-4, ПР-6

Ум-3.2	стандартами, використовуючи попередні дані анамнезу хворого та дані огляду хворого, на основі провідного клінічного симптому або синдрому, використовуючи знання про людину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм. В умовах закладу охорони здоров'я, його підрозділу призначити лабораторне та/або інструментальне обстеження хворого шляхом прийняття обґрунтованого рішення, на підставі найбільш вірогідного або синдромального діагнозу, за стандартними схемами, використовуючи знання про дитину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.	
К-3	На підставі нормативних документів вести медичну документацію пацієнта (карту амбулаторного/ стаціонарного хворого тощо).	ПР-4, ПР-6
АВ-3	Дотримуючись етичних та юридичних норм, нести відповідальність за прийняття обґрунтованих рішень і дій щодо правильності встановленого попереднього та клінічного діагнозу захворювання	ПР-4, ПР-6
Зн-4	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)	ПР-13
Ум-4	Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, шляхом прийняття обґрунтованого рішення необхідний режим навчання, праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2)	ПР-13
К-4	Формувати та донести до пацієнта та фахівців висновки щодо необхідного режиму навчання, праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2)	ПР-13
АВ-4	Нести відповідальність за обґрунтованість призначення режиму праці та відпочинку при лікуванні захворювання (за списком 2)	ПР-13
Зн-5	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи; алгоритми та стандартні схеми призначення харчування при лікуванні захворювань	ПР-9, ПР-10, ПР-13
Ум-5	Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, характер харчування при лікуванні захворювань	ПР-9, ПР-10, ПР-13
К-5	Формувати та донести до пацієнта, фахівців висновки щодо харчування при лікуванні захворювання	ПР-9, ПР-10, ПР-13
АВ-5	Нести відповідальність за обґрунтованість визначення харчування при лікуванні захворювання	ПР-9, ПР-10, ПР-13
Зн-6	Мати спеціалізовані знання алгоритмів та стандартних схем лікування захворювань	ПР-9
Ум-6	Вміти визначати принципи і характер лікування захворювань	ПР-9
К-6	Формувати та донести до пацієнта та/чи його батьків (опікунів), фахівців власні висновки щодо принципів і характеру лікування	ПР-9
АВ-6	Нести відповідальність за прийняття рішення щодо принципів і характеру лікування	ПР-9
Зн-17	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	ПР-23
Ум-17	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 детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції, на підставі даних епідеміологічних та медико-статистичних досліджень	ПР-23
К-17	Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	ПР-23
АВ-17	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.	ПР-23
Зн-21	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, захворювання, їх клінічні прояви, методи профілактики.	ПР-10, ПР-13, ПР-25

Ум-21	Вміти провести бесіду про стан здоров'я з пацієнтом (у т.ч з дитиною) Вміти сформувавши прихильність пацієнта (у т.ч. дитини) до дотримання призначеного лікування, режиму, дієти.	ПР-10, ПР-13, ПР-25
К-21	Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом	ПР-10, ПР-13, ПР-25
АВ-21	Нести відповідальність за якісний збір інформації на підставі співбесіди та за вибір тактики опитування	ПР-10, ПР-13, ПР-25
Зн-24	Знати основи етики і деонтології	ПР-4, ПР-5, ПР-6
Ум-24	Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності	ПР-4, ПР-5, ПР-6
К-24	Здатність коректно донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію	ПР-4, ПР-5, ПР-6
АВ-24	Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності	ПР-4, ПР-5, ПР-6

6. ФОРМАТ І ОБСЯГ ДИСЦИПЛІНИ

Формат навчання	Очна	
Вид занять	Кількість годин	Кількість груп
лекції	6	46, з них 11 груп англомовних студентів
практичні	16	
семінари	-	
самостійні	23	

7. ТЕМАТИКА ТА ЗМІСТ ДИСЦИПЛІНИ

Код виду занять	Тема	Зміст навчання	Код результату навчання	Викладач
Л-1	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.	<p>Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).</p> <p>Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Поняття про імпринтинг на генному рівні.</p> <p>Поняття про гено-, фено- і нормокопії.</p> <p>Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.</p> <p>Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування (ФКУ, гомоцистинурия, 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. Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб. Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати).</p> <p>Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість</p>	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-4, К-4, АВ-4 Зн-5, К-5, АВ-5 Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-17, К-17, АВ-17	Проф. Акоюн Г.Р. Ст.н.сп., Ас. Шаргородська Є.Б.

		<p>Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені делеціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені точковими мутаціями мітохондріальної ДНК. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Захворювання, пов'язані з порушенням метаболізму молочної та піровиноградної кислот, дефектами бета-окислення жирних кислот. Ферментопатії циклу Кребса, циклу карнітину та ферментів, які беруть участь у його метаболізмі. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.</p>		
Л-2	<p>Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.</p>	<p>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. Механізми порушення розвитку й виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах: нерозходження в мейозі, порушення овогенезу, деконденсація хромосом в ооцитах. Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг. Онкогенетичний характер хромосомної патології.</p>	<p>Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17, К-17, АВ-17</p>	<p>Проф. Гнатейко О.З. Ст.н.сп., Ас. Шаргородська Є.Б.</p>
Л-3	<p>Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Принципи лікування та профілактики спадкових хвороб.</p>	<p>Пренатальна діагностика хромосомних хвороб. 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. Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування; пренатальна діагностика; масові просіюючі програми; "генетична" диспансеризація населення (реєстри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища. Медико-генетичне консультування: завдання 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. Пренатальна діагностика, загальні показання</p>	<p>Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-4, К-4, АВ-4 Зн-5, К-5, АВ-5 Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-17, К-17, АВ-17 Зн-21, К-21, АВ-21 Зн-24, К-24, АВ-24</p>	<p>Проф. Акоюн Г.Р. Ст.н.сп., Ас. Шаргородська Є.Б.</p>

		до проведення. Неінвазивні та інвазивні методи пренатальної діагностики. Просюючі програми. Сутність програм. Можливості терапії спадкової патології та реабілітації хворих.		
П-1	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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. 	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17	Проф. Гнатейко О.З. Проф. Акопян Г.Р. Ас. Ковалів І.Б. Ас. Шаргородська Є.Б. Ас. Бакум Х.Я.
П-2	Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Знати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. ● Знати критерії різних типів спадкування. ● Запропонувати схеми родоводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого, мітохондріального типів спадкування. ● Тракувати 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. ● Тракувати 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 	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3	

		<p>біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.</p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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. 	
П-3	Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Пояснювати генетичну гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. ● Проілюструвати на прикладах спадкової 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. 	<p>Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3</p>
П-4	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих синдромів	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Знати загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. ● Знати механізм патогенезу моногенних захворювань. ● Знати класифікацію моногенних захворювань. ● Знати клініку, генетику, діагностику синдрому Елерса-Данлоса. ● Визначити 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. 	<p>Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3</p>
П-5	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка і генетика окремих синдромів.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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, 	<p>Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3</p>

		Клайнфельтера.	
П-6	Загальна характеристика спадкових захворювань обміну речовин. Лізосомні хвороби накопичення. Мітохондріальна патологія.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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 	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-5 Ум-5 К-5 АВ-5 Зн-6 Ум-6 К-6 АВ-6
П-7	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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 злоякісного росту. 	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17
П-8	Програми прекоцепційної профілактики, пренатальної діагностики та неонатального скринінгу. Основні принципи лікування спадкових захворювань	<p><u>Конкретні цілі:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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 	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-4 Ум-4 К-4 АВ-4 Зн-5 Ум-5 К-5

		<p>діагностиці.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Знати деонтологічні питання просіюючих програм. • Знати принципи лікування спадкових захворювань 	<p>АВ-5 Зн-6 Ум-6 К-6 АВ-6 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17 Зн-21 Ум-21 К-21 АВ-21 Зн-24 Ум-24 К-24 АВ-24</p>	
СРС-1	Роль спадковості в патології людини.	<p>Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби з 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 з 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.</p>	<p>Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17</p>	<p>Проф. Гнатейко О.З.</p> <p>Проф. Акопян Г.Р.</p> <p>Ас. Ковалів І.Б.</p> <p>Ас. Шаргородська Є.Б.</p> <p>Ас. Бакум Х.Я.</p>
СРС-2	Методи медичної генетики: клініко-генеалогічний, молекулярно-генетичний, цитогенетичні і біохімічні методи	<p>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</p>	<p>Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2</p>	

		<p>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.</p> <p>Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинях. Залежність характеру родоvodu від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій de novo. Феномен антиципації.</p> <p>Генеалогічний аналіз при мультифакторіальних захворюваннях: залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.</p> <p>Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.</p> <p>Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація in situ, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.</p> <p>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.</p> <p>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).</p> <p>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.</p> <p>Метод ПДРФ для визначення поліморфних</p>	<p>AB-2 Зн-3 Ум-3 К-3 AB-3 Зн-17 Ум-17 К-17 AB-17</p>	
--	--	---	---	--

		<p>сайтів.</p> <p>Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну .</p> <p>Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.</p> <p>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.</p> <p>Підтверджувальна діагностика. Кількісне визначення ферментів і метаболітів. Сучасні методи: автоматичний аналіз амінокислот, рідинна й газова хроматографія, мас-спектрометрія, радіоімунохімічні та імуноферментні методи.</p> <p>Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.</p>		
СРС-3	Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.	<p>Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу), їх генез, постнатальна модифікація. Загальні й специфічні морфогенетичні варіанти: значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.</p> <p>Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Етіологічна гетерогенність ПВР. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.</p> <p>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.</p> <p>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.</p>	<p>Зн-1</p> <p>Ум-1</p> <p>К-1</p> <p>АВ-1</p> <p>Зн-2</p> <p>Ум-2</p> <p>К-2</p> <p>АВ-2</p> <p>Зн-3</p> <p>Ум-3</p> <p>К-3</p> <p>АВ-3</p> <p>Зн-17</p> <p>Ум-17</p> <p>К-17</p> <p>АВ-17</p>	
СРС-4	Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб	<p>Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів.</p> <p>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.</p> <p>Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів,</p>	<p>Зн-1</p> <p>Ум-1</p> <p>К-1</p> <p>АВ-1</p> <p>Зн-2</p> <p>Ум-2</p> <p>К-2</p> <p>АВ-2</p> <p>Зн-3</p> <p>Ум-3</p> <p>К-3</p> <p>АВ-3</p>	

		<p>множинність функцій білків.</p> <p>Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).</p> <p>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.</p> <p>Поняття про гено-, фено- і нормокопії.</p> <p>Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.</p> <p>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.</p>	<p>Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17</p>
СРС-5	Спадкові захворювання нирок	<p>Особливості анатомії і фізіології нирок та сечової системи у дітей. Спадкові кистозні захворювання нирок. Спадкові нефропатії. Вторинні нефропатії, пов'язані з спадковими захворюваннями обміну речовин. Лікування і медико-генетичне консультування.</p>	<p>Зн-1, Ум-1 К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2 К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3 К-3, АВ-3 Зн-4, Ум-4 К-4, АВ-4 Зн-5, Ум-5 К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6 К-6, АВ-6 Зн-17, Ум-17 К-17, АВ-17</p>
СРС-6	Системні скелетні дисплазії	<p>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.</p>	<p>Зн-1, Ум-1 К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2 К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3 К-3, АВ-3 Зн-4, Ум-4 К-4, АВ-4 Зн-5, Ум-5 К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6 К-6, АВ-6 Зн-17, Ум-17 К-17, АВ-17</p>
СРС-7	Клінічні прояви	<p>Особливості клінічних проявів окремих</p>	<p>Зн-1, Ум-1</p>

	основних форм хромосомних хвороб.	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.	K-1, AB-1 3н-2, Ум-2 K-2, AB-2 3н-3, Ум-3 K-3, AB-3 3н-4, Ум-4 K-4, AB-4 3н-5, Ум-5 K-5, AB-5 3н-6, Ум-6 K-6, AB-6 3н-17, Ум-17 K-17, AB-17
CPC-8	Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації	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).	3н-1, Ум-1 K-1, AB-1 3н-2, Ум-2 K-2, AB-2 3н-3, Ум-3 K-3, AB-3 3н-4, Ум-4 K-4, AB-4 3н-5, Ум-5 K-5 AB-5 3н-6 Ум-6 K-6 AB-6 3н-17 Ум-17 K-17 AB-17
CPC-9	Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.	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 піровиноградної 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.	3н-1, Ум-1 K-1, AB-1 3н-2, Ум-2 K-2, AB-2 3н-3, Ум-3 K-3, AB-3 3н-4, Ум-4 K-4, AB-4 3н-5 Ум-5 K-5 AB-5 3н-6 Ум-6 K-6 AB-6 3н-17 Ум-17 K-17 AB-17
CPC-10	Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики мультифакторіальних	Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних	3н-1 Ум-1 K-1 AB-1

	захворювань	захворювань: висока частота в популяції; природа статево-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах. 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 мультифакторних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторних захворювань. Особливості збору, верифікації й інтерпретації інформації. Залежність ступеня ризику розвитку мультифакторних 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.	Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-4 Ум-4 К-4 АВ-4 Зн-5 Ум-5 К-5 АВ-5 Зн-6 Ум-6 К-6 АВ-6 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17
СРС-11	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.	Зн-1, Ум-1 К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2 К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3 К-3, АВ-3 Зн-4, Ум-4 К-4, АВ-4 Зн-5, Ум-5 К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6 К-6, АВ-6 Зн-17, Ум-17 К-17, АВ-17
СРС-12	Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми	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.	Зн-1 Ум-1 К-1 АВ-1 Зн-2 Ум-2 К-2 АВ-2 Зн-3 Ум-3 К-3 АВ-3 Зн-4 Ум-4 К-4 АВ-4 Зн-5 Ум-5 К-5

		<p>Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики.</p> <p>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.</p> <p>Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.</p> <p>Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.</p> <p>Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.</p>	<p>АВ-5 Зн-6 Ум-6 К-6 АВ-6 Зн-17 Ум-17 К-17 АВ-17 Зн-21 Ум-21 К-21 АВ-21 Зн-24 Ум-24 К-24 АВ-24</p>	
--	--	---	---	--

Методи навчання

При викладання 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 з застосування знань на практиці та вироблення вмінь і навичок, перевірки та оцінювання знань, вмінь 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 вмінь 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 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 вмінь 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 з 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.

8. ВЕРИФІКАЦІЯ РЕЗУЛЬТАТІВ НАВЧАННЯ

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 з стандартною медичною документацією, стандартизований за методикою виконання контроль практичних навичок.

Видами поточного контролю є:

- тестові завдання
- типові ситуаційні задачі
- оцінка практичних навичок

Поточний контроль

Код результату навчання	Код виду занять	Спосіб верифікації результатів навчання	Критерії зарахування
Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-4, К-4, АВ-4 Зн-5, К-5, АВ-5 Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-17, К-17, АВ-17	Л-1	Контроль знань лекційного матеріалу проводиться на практичних заняттях, теми яких відповідають темі лекції. 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. 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.	<u>Початковий етап заняття:</u> 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. <u>Основний етап заняття:</u> Опитування оцінюється 12, 8, 4, 0 балів, що відповідає традиційним оцінкам 5, 4, 3, 2 (критерії оцінювання див. нижче) <u>Заключний етап заняття:</u> 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
Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17, К-17, АВ-17	Л-2	На заключному етапі заняття проводиться підсумок практичної діяльності студента, дається завдання на час виконання студентом самостійної роботи після завершення аудиторної частини заняття.	
Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-4, К-4, АВ-4 Зн-5, К-5, АВ-5 Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-17, К-17, АВ-17 Зн-21, К-21, АВ-21 Зн-24, К-24, АВ-24	Л-3		
Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	П-1		

Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3	П-2, П-3, П-4, П-5	Для оцінки засвоєння студентом теми йому пропонується дати відповідь на три ситуаційні задачі.	здійснюється наступним чином: 18 – 22 бали – оцінка «відмінно» 14 – 17 балів – оцінка «добре» 10 – 13 балів – оцінка «задовільно» 0 – 9 балів – оцінка «незадовільно» СРС оцінюється «зараховано» / «незараховано» при її виконанні чи невиконанні в кінці семестру
Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-5, Ум-5, К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6, К-6, АВ-6	П-6	Самостійна робота виконується студентом самостійно поза межами аудиторних занять. Видами самостійної роботи студентів є: підготовка до практичних занять, опанування практичними навичками обстеження дитини, пошук та вивчення додаткової літератури і написання доповідей для виступу з повідомленнями на практичних заняттях	
Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	П-7, СРС-1, СРС-2-4		
Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-4 Зн-5, Ум-5, К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6, К-6, АВ-6 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-21, Ум-21, К-21, АВ-21 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	П-8, СРС-12		
Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-4 Зн-5, Ум-5, К-5, АВ-5 Зн-6, Ум-6, К-6, АВ-6 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	СРС-5 - 11		

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.

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	4- бальна шкала	200- бальна шкала	4- бальна шкала	200- бальна шкала	4- бальна шкала	200-бальна шкала
5.00	200	4.50	180	3.99	160	3.47	139
4.97	199	4.47	179	3.97	159	3.45	138
4.95	198	4.45	178	3.94	158	3.42	137
4.92	197	4.42	177	3.92	157	3.40	136
4.90	196	4.40	176	3.89	156	3.37	135
4.87	195	4.37	175	3.87	155	3.35	134
4.85	194	4.35	174	3.84	154	3.32	133
4.82	193	4.32	173	3.82	153	3.30	132
4.80	192	4.30	172	3.79	152	3.27	131
4.77	191	4.27	171	3.77	151	3.25	130
4.75	190	4.24	170	3.74	150	3.22	129
4.72	189	4.22	169	3.72	149	3.20	128
4.70	188	4.19	168	3.70	148	3.17	127
4.67	187	4.17	167	3.67	147	3.15	126
4.65	186	4.14	166	3.65	146	3.12	125
4.62	185	4.12	165	3.62	145	3.10	124
4.60	184	4.09	164	3.60	144	3.07	123
4.57	183	4.07	163	3.57	143	3.05	122
4.55	182	4.04	162	3.55	142	3.02	121
4.52	181	4.02	161	3.52	141	3	120
				3.50	140	< 3	недостатньо

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**.

Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання	Участь у роботі впродовж семестру/ підсумковий контроль – 60%/40% за 200-бальною шкалою
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	Методика проведення підсумкового контролю	Критерії
Залік	Мають бути зараховані всі теми, винесені на поточний контроль. Оцінки з 4-бальної шкали конвертуються у бали за багатобальною (200-бальною) шкалою відповідно до Положення «Критерії, правила і процедури оцінювання результатів навчальної діяльності студентів»	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 перескладання 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).

Порядок розгляду апеляції здобувача вищої освіти

У випадку незгоди здобувача вищої освіти з поточним оцінюванням, перескладання теми проводиться у присутності комісії з трьох викладачів, в т.ч. завідувача кафедри та завуча. Якщо інцидент не вичерпано, інформація подається в деканат.

9. ПОЛІТИКА КУРСУ

Політика навчальної дисципліни визначається системою вимог до студента при вивченні дисципліни «Медична генетика» та ґрунтується на засадах академічної доброчесності. Студентам пояснюються цінність набуття нових знань, академічні норми, яких необхідно дотримуватися, чому вони важливі, що таке академічна доброчесність, які її цінності та функції, як студенти своїми діями можуть долучитися до її розбудови; пояснюються сутність, особливості та причини неприпустимості академічного плагіату, заохочують здобувачів вищої освіти самостійно виконувати навчальні завдання, коректно покликатися на джерела інформації у разі запозичення ідей, тверджень, відомостей.

Здобувачі вищої освіти повинні досконало володіти клінічним мисленням, фундаментальними і спеціальними знаннями й уміннями щодо природи спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенез, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів; а також методів діагностики найпоширеніших форм спадкової патології та принципів взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я

Навчальна дисципліна «Медична генетика» є обов'язковою для студентів спеціальності 222 «Медицина». Студент зобов'язаний в повному обсязі оволодіти знаннями, вміннями, практичними навичками та компетентностями з цієї дисципліни.

Політика щодо дотримання принципів академічної доброчесності здобувачів вищої освіти:

- дотримання здобувачем вищої освіти етичного кодексу студента
- самостійне виконання навчальних завдань поточного контролю без використання зовнішніх джерел інформації, окрім випадків дозволених викладачем, підготовки практичних завдань під час заняття;
- списування під час контролю знань заборонені (в т.ч. з використанням мобільних девайсів);
- у випадку недотримання здобувачем вищої освіти правил академічної доброчесності на практичному занятті, студент отримує незадовільну оцінку «2» та перескладає тему.

• про систематичне порушення правил академічної доброчесності викладачем подається рапорт в деканат

Політика щодо дотримання принципів та норм етики та деонтології здобувачами вищої освіти:

- дії у професійних і навчальних ситуаціях з позицій академічної доброчесності та професійної етики та деонтології;
- дотримання правил внутрішнього розпорядку клінічної бази кафедри, бути толерантними, доброзичливими та виваженими у спілкуванні з студентами та викладачами, пацієнтами, медичним персоналом закладів охорони здоров'я;
- усвідомлення значущості прикладів людської поведінки відповідно до норм академічної доброчесності та медичної етики.

Політика щодо відвідування занять здобувачами вищої освіти:

- присутність на всіх заняттях є обов'язковим з метою поточного та підсумкового оцінювання знань (окрім випадків за поважною причиною).

Політика перескладання тем та відпрацювання пропущених занять здобувачами вищої освіти:

- відпрацювання пропущених занять відбувається згідно графіку відпрацювання
- перескладання теми заняття, за яке студент отримав негативну оцінку, проводиться у зручній для викладача та студента час поза заняттями, максимальна оцінка - «добре»

- перескладання теми підчас поточного навчання з метою підвищення оцінки не допускається

10. 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. Адреногенітальний 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

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 з 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>

11. ОБЛАДНАННЯ, МАТЕРІАЛЬНО-ТЕХНІЧНЕ І ПРОГРАМНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

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.

12. ДОДАТКОВА ІНФОРМАЦІЯ

На занятті студент повинен мати належний вигляд, а саме: бути одягненим у медичний халат та шапочку, мати змінне взуття та медичну маску, оскільки навчальний процес відбувається на клінічній базі. Під час навчання необхідно мати комп'ютерну техніку (з виходом у глобальну мережу) та оргтехніку для комунікації з викладачами та підготовки (друку) доповідей, презентацій.

Інформаційні матеріали, які стосуються навчально-організаційного процесу (тематичний план, розклад занять, графіки відпрацювань пропущених занять та консультацій) доступні на веб-сайті кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики:

<https://new.meduniv.lviv.ua/kafedry/kafedra-propedevtyky-pediatryi-ta-medychnoyi-genetyky/>

Навчально-методичні розробки для підготовки до практичних занять, самостійної роботи, самоконтролю, тези лекцій доступні на платформі MISA в розділі «Дистанційне навчання» на веб-сайті ЛНМУ імені Данила Галицького:

<http://misa.meduniv.lviv.ua/login/index.php>

Укладачі силабуса:

Кулачковська І.Ю., канд. мед. наук, доцент

(Підпис)

Завідувач кафедри пропедевтики та медичної генетики
Личковська О.Л., доктор мед. наук, професор

(Підпис)