

**ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ФАКУЛЬТЕТ 1 МЕДИЧНИЙ**



Затверджено

Прекан І медичного факультету
Доцент Компанієць В.М.

(підпис)
«___» _____ 2021 р.

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Сучасні методи діагностики в медичній генетиці

Підготовки магістра медицини

(назва освітньо-кваліфікаційного рівня)

галузі знань 22 «Охорона здоров'я»

(шифр за ОПП)

Спеціальність 222 «Медицина»

(шифр за ОПП і назва спеціальності)

Кваліфікації професійної «Лікар»

РОЗГЛЯНУТО

Протокол № 01/06

на засіданні Студентської ради

від « 01 » 06 20 21 р.

РОЗГЛЯНУТО

Протокол № 9

на засіданні спільної Вченої Ради
медичних факультетів

від « 01 » 06 20 21 р.

Запоріжжя
2021

1. Загальна інформація про викладачів:

Нікіфоров Олег Анатолійович - к.мед.н., доцент кафедри акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ФПО, nikiforov.o.a@zsmu.edu.ua;

Ломейко Олена Олександрівна - к.мед.н., асистент кафедри акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ФПО, lomeiko.o.o@zsmu.edu.ua;

Сухонос Оксана Сергіївна - асистент кафедри акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ФПО, sukhonos.o.c@zsmu.edu.ua.

2. Назва, код дисципліни і кількість кредитів

Назва дисципліни: «Сучасні методи діагностики в медичній генетиці»

Кількість кредитів з дисципліни: 90 годин / 3 кредита ECTS (практичних занять – 15, СР-75).

3. Час і місце проведення навчальної дисципліни.

Час проведення навчальної дисципліни - 5-6 семестри.

Місце проведення навчальної дисципліни – база кафедри - КНП «Обласний медичний центр репродукції людини» ЗОР (вул. Дивногорська, 5).

4. Пререквізити і постреквізити навчальної дисципліни

Пререквізити: біологія, фізіологія, патологічна фізіологія, акушерство та гінекологія, медична генетика.

Постреквізити: сучасні методи діагностики в медичній генетиці.

5. Характеристика навчальної дисципліни

5.1 Призначення навчальної дисципліни - навчальна дисципліна «Сучасні методи діагностики в медичній генетиці» призначена для набування студентом компетенцій:

- Здатність розв'язувати типові та складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується комплексністю та невизначеністю умов та вимог.
- Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
- Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.
- Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях.
- Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.
- Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
- Здатність приймати обґрунтовані рішення.
- Здатність працювати в команді.

- Навички міжособистісної взаємодії.
- Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.
- Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій.
- Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.
- Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.
- Прагнення до збереження навколишнього середовища.
- Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).
- Навички опитування та огляду пацієнта.
- Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів.
- Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання.
- Здатність до визначення тактики ведення осіб, що підлягають диспансерному нагляду.
- Здатність до ведення медичної документації.
- Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції.

5.2 Мета вивчення навчальної дисципліни «Сучасні методи діагностики в медичній генетиці»:

- навчити студентів та допомогти оволодіти навичками з діагностики найбільш поширених форм спадкової патології, методами, можливостями медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики, скринуючих програм, а також сучасними методами цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики.
- оволодіти навичками огляду хворих та їх родичів, спрямованого на виявлення природженої й спадкової патології, визначати клінічні особливості спадкової патології та статусу пацієнтів, оцінювати діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку). Оволодіти клініко-генеалогічним методом, правильним збором генетичного анамнезу, складання родоводу, визначення типу успадкування.
- вивчити основні методи та завдання пренатальної діагностики, освоїти основні методики, за допомогою яких проводиться діагностування спадкових, вроджених патологій на предімплантаційна етапі, навчитися інтерпретувати результати аналізів та визначати подальшу тактику ведення вагітних.
- розуміти цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди. Розуміти цілі, знати методи і можливості скринуючих програм

5.3 Завдання вивчення дисципліни:

- визначати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.
- визначати критерії різних типів спадкування (аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого, мітохондріального).

- трактувати схеми родоводів.
- визначення груп ризику для проведення діагностики спадкових та вроджених захворювань, вміти вибрати оптимальний метод діагностики для вагітної, інтерпретація результатів аналізів.
- вміти трактувати каріограми в нормі та при патології (структурні, числові порушення).
- визначати нозологічні форми, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці.

5.4 Зміст навчальної дисципліни: Програма навчальної дисципліни складається з одного розділу - 90 годин / 3 кредита ECTS (практичних занять – 15, СР–75)

5.5 План вивчення навчальної дисципліни

№	Назва теми	Форма організації навчання та кількість годин	
		ПЗ	СРС
1	Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань.	5	
2	Принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. Основні поняття: родовід, пробанд, легенда родоводу, умовні позначення. Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці. Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого домінантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального.		10
3	Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу). Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, ембріо- та фетопатія.		10
4	Пренатальна та предімплантаційна діагностика.	5	
5	Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування.		10
6	Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність		10

	діагностики різних захворювань плода. Визначення рівня біохімічних маркерів у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода.		
7	Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.		10
8	Цитогенетичні та молекулярно-генетичні методи. Скринуючі програми.	5	
9	Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація <i>in situ</i> , авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.		10
10	Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування).		5
11	Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому, муковісцидоза.		10
12	Всього:	15	75

6. Теми практичних занять

Назва теми	Кількість годин
Тема 1: Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань.	5
Тема 2: Пренатальна та предімплантаційна діагностика.	5
Тема 3: Цитогенетичні та молекулярно-генетичні методи. Скринуючі програми.	5
Усього:	15

7. Самостійна робота студента (СРС)

Назва теми	Кількість годин
Тема 1: Принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. Основні поняття: родовід, пробанд, легенда родоводу, умовні позначення. Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці. Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального.	10
Тема 2: Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу). Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, ембріо- та фетопатія.	10
Тема 3: Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування.	10
Тема 4: Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода. Визначення рівня біохімічних маркерів у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода.	10
Тема 5: Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.	10
Тема 6: Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація <i>in situ</i> , авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.	10
Тема 7: Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування).	10
Тема 8: Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому, муковісцидоза.	5
Усього:	75

8. Список основної та додаткової літератури

Основна:

1. Вибрані аспекти медичної генетики: навчальний посібник / Касян С.М., Петрашенко В.О., Загородній М.П., за ред. Д-ра мед. наук, проф. Сміяна О.І., - 2019 р.
2. Внутрішні хвороби. Підручник, заснований на принципах доказової медицини 2018/2019 р. за ред. проф. Свіницького А.С.
3. Лучицький Є.В., Лучицький В.Є., Транько М.Д., - Чоловічий гіпогонадізм (Частина 1) 2017р.
4. Антропогенетика з основами медичної генетики
Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Топчій Н.М., Новікова С.М. – 2021 р.
5. Генетика. Підручник - А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С.Кир'яченко, К.С. Афанасьєва, В.Ф. Безруков, І.А. Козерецька, С.В. Демидов – 2018р

Допоміжна:

1. Мартиненко О.В. Пічкур Н.О., Акоюн Г.Р. – Хвороба Гоше. – 2018р.
2. Сорокман Т.В. Попелюк Н.О., Макарова О.В. – Синдром Клайнфельтера у дітей і підлітків: поєднання генетики й ендокринології . 2019 р.
3. Молекулярна організація хромосом. Навчальний посібник
А.В.Сиволоб, К.С.Афанасьєва - 2018 р.
4. Касян С. М. Вибрані аспекти медичної генетики : навч. посіб. / С. М. Касян, В. О. Петрашенко, М. П. Загородній. - Суми : Сум. держ. ун-т, 2019. - 163 с.
5. Мельничук Л.В., Ластівка І.В., Годованець О.С. - Нові можливості діагностики та лікування дітей із спадковими хворобами обміну речовин. // Актуальні питання організації неонатології та перинатальної медицини в Україні. – 2019, т. IX, №2, с.5-7.
6. Medical Genetics : study guide / V. O. Petrashenko, A. M. Loboda, S. M. Kasian;under the editorship of S. V. Popov. – Sumy : Sumy State University, 2018. –140 р.
7. . Вибрані аспекти медичної генетики: навчальний посібник / С.М. Касян, В.О.
8. . Петрашенко, М.П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук, проф. О.І. Сміяна. – Сумський державний університет, 2019. – 164 с.
9. Step 1: Biochemistry and Medical Genetics [Текст] : Lecture Notes /
Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. — New York : Kaplan, 2019. — 409 р.
10. Основи педіатрії за Нельсоном: переклад 8-го англ. вид. : у 2 т. Т. 1 / К.Дж. Маркданте, Р.М. Клігман ; наук. ред. перекладу В.С. Березенко, Т.В.
11. Починок. - К. : ВСВ «Медицина», 2020. - XIV, 440 с.

9. Контроль і оцінка результатів навчання

При оцінюванні студентів приділяється перевага стандартизованим методам контролю:

- тестування (усне, письмове, комп'ютерне);
- структуровані письмові роботи (протоколи);

- структурований за процедурою контроль практичних навичок на манекенах та муляжах за симуляційними сценаріями;
- усне опитування;
- усна співбесіда.

Види контролю:

- *Попередній (вхідний) контроль* - є засобом виявлення початкового рівня знань студентів для використання їх викладачем на практичному занятті як орієнтування у складності матеріалу.
- *Поточний контроль* - здійснюється на кожному практичному занятті відповідно до конкретних цілей теми.
- *Підсумковий контроль* - здійснює контролюючу функцію, проводиться з метою оцінки результатів навчання на певному освітньо-кваліфікаційному рівні або на окремих його завершених етапах.

Форма підсумкового контролю успішності навчання – залік.

Загальна оцінка визначається як сума оцінок поточної навчальної діяльності (у балах) та оцінки підсумкового заліку (у балах), яка виставляється при оцінюванні теоретичних знань та практичних навичок відповідно до переліків, визначених програмою дисципліни.

Максимальна кількість балів, що присвоюється студентам при засвоєнні курсу - 200, в тому числі за поточну навчальну діяльність - 120 балів (60%), за результатами підсумкового контролю - 80 балів (40%).

ОЦІНКУ “ВІДМІННО” отримує студент, який твердо знає програмовий матеріал, глибоко його засвоїв, вичерпно, послідовно, грамотно і логічно його викладає, у відповіді якого тісно пов'язується теорія з практикою. При цьому студент не вагається з відповіддю при видозміні завдання, вільно справляється з задачами та питаннями другого та третього рівня оцінки знань, виявляє знайомство з монографічною літературою, вірно обґрунтовує прийняте рішення, володіє елементами лікарської техніки, різносторонніми навиками та прийомами виконання практичних робіт. Практичні навички виконує без помилок, вмів в професійній діяльності ефективно використовувати набуті знання.

ОЦІНКУ “ДОБРЕ” отримує студент, який знає програмовий матеріал грамотно і змістовно його викладає, який не допускає значних неточностей у відповіді на запитання, правильно використовує теоретичні положення при вирішенні практичних запитань і задач, володіє необхідними навиками і технікою їх виконання.

ОЦІНКУ “ЗАДОВІЛЬНО” отримує студент, який знає основний матеріал, але не засвоїв його деталей, допускає неточності, недостатньо правильні формулювання, порушує послідовність у викладанні програмового матеріалу і відчуває труднощі при виконанні

практичних навиків або виконує їх з істотними помилками, з помилками вирішує ситуаційні задачі третього рівня контролю знань.

ОЦІНКУ **“НЕЗАДОВІЛЬНО”** отримує студент, який не знає значної частини програмового матеріалу, допускає значні помилки у його викладанні, невпевнено, з великими труднощами виконує практичні навички.

Індивідуальна робота студентів оцінюється за кожен вид роботи з урахуванням якості її виконання. До 110 максимальних балів можуть додаватись бали за індивідуальну роботу (СНТ, публікації та ін.) – не більше **10 балів**. Конкретна кількість балів за індивідуальну роботу визначається і залежить від рівня, на якому вона виконана (кафедральний, університетський, регіональний, або державний тощо). Заохочувальні бали за рішенням Вченої ради факультету додають до кількості балів з дисципліни студентам, які мають наукові публікації або зайняли призові місця за участь у олімпіаді з дисципліни серед ЗВО МОЗ України та інше.

Для зарахування студент має отримати за поточну навчальну діяльність не менше 110 балів.

Підсумковий контроль здійснюється по завершенню вивчення всіх тем на останньому контрольному занятті. До підсумкового контролю допускають студентів, які виконали всі види робіт, що передбачені навчальною програмою, та при вивченні набрали кількість балів, не меншу за мінімальну. Форма проведення підсумкового модульного контролю має бути стандартизованою і включати контроль теоретичної і практичної підготовки. Підсумковий контроль вважається зарахованим, якщо студент набрав не менше 50 балів.

Оцінювання дисципліни:

Оцінка Fx ("2") виставляється студентам, які набрали мінімальну кількість балів за поточну навчальну діяльність, але не склали підсумковий контроль. Вони мають право на повторне складання підсумкового контролю не більше двох разів за графіком, затвердженим деканатом.

Студенти, які одержали оцінку F по завершенні вивчення дисципліни (не виконали навчальну програму), мають **пройти повторне навчання з відповідного модуля**. Рішення приймається керівництвом ЗВО відповідно до нормативних документів, затвердженим в установленому порядку.

Конвертація кількості балів з дисципліни у оцінки за чотирибальною шкалою

Кількість балів	Оцінка за чотирибальною шкалою
170-200	Відмінно
140-169,99	Добре
110-139,99	Задовільно
Менше 110	Незадовільно

Студенти, з урахуванням кількості балів, набраних з дисципліни, 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

10. Політика навчальної дисципліни

Обов'язкове дотримання академічної доброчесності студентами, а саме:

- самостійне виконання всіх видів робіт, завдань, форм контролю, передбачених робочою програмою даної навчальної дисципліни;
- посилення на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використанні методики досліджень і джерела інформації.
-