

ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
II МЕДИЧНИЙ ФАКУЛЬТЕТ

ЗАТВЕРДЖЕНО

Декан II Медичного факультету

Доцент закладу вищої освіти

Юрій ПОЛКОВНИКОВ

» _____ 2024р.



СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

КЛІНІЧНА ГЕНЕТИКА

підготовки **магістра**

галузі знань **22 «Охорона здоров'я»**

(шифр і назва галузі знань)

спеціальності **224 «Технології медичної діагностики та лікування»**

спеціалізації **«Лабораторна діагностика»**

освітньо-професійна програма **Лабораторна діагностика**

Професійна кваліфікація **Лікар- лаборант**

РОЗГЛЯНУТО

на засіданні Студентської Ради

Протокол №01/06

від «05» червня 2024 р.

РОЗГЛЯНУТО

на засіданні спільної Вченої Ради

I, II, III медичних та I, II

міжнародних факультетів

Протокол №9

від «05» червня 2024 р.

Запоріжжя 2024рік

1. Загальна інформація про викладача

Викладач: к. мед. н., доцент Нікіфоров Олег Анатолійович

e-mail: doc.nik.oa@gmail.com

асистент кафедри к.мед.н., Ломейко Олена Олександрівна

e-mail: elena.bogomaz1009@gmail.com

Кафедра акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ННПО ЗДМФУ

Адреса: м. Запоріжжя, вул. Дивногорська, 5, КНП «Обласний медичний центр репродукції людини» ЗОР.

2. Назва дисципліни і кількість кредитів

Назва дисципліни: «Клінічна генетика», кількість кредитів ЄКТС – 3 (90 годин).

Практичні заняття – годин 32. Лекції -18 годин. Самостійна робота- 40 годин.

3. Час і місце проведення навчальної дисципліни

Семестр: 8 на 1-му курсі навчання (кафедра акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ННПО ЗДМФУ)

Адреса: м. Запоріжжя, вул. Дивногорська, 5, КНП «Обласний медичний центр репродукції людини» ЗОР.

4. Пререквізити та постреквізити навчальної дисципліни

Пререквізити: анатомія, гістологія, патофізіологія, фізіологія, акушерство та гінекологія.

Постреквізити: педіатрія, ендокринологія, дитяча гінекологія, репродуктологія, сімейна медицина, хірургія.

Міждисциплінарні зв'язки: медична біологія, нормальна та патологічна фізіологія, акушерство та гінекологія, педіатрія.

5. Характеристика навчальної дисципліни

5.1. Призначення навчальної дисципліни

1. Основними завданнями навчальної дисципліни «клінічна генетика» є:

- 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.
- Розуміти природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенезу, причин широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів.
- Навчитися підходам і методам виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань.
- Здобути знання і оволодіти навичками з діагностики найбільш поширених форм спадкової патології.
- Розуміти цілі, знати методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючи (скринуючих) програм.
- Розуміти цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики.
- Знати принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я й показання до організації потоку хворих.

Компетентності, яких набуває студент при вивченні дисципліни:

Інтегральна компетентність: здатність розв'язувати типові та складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми, що характеризуються комплексністю та невизначеністю умов у медичній професійній діяльності або в процесі навчання, та передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій.

Загальні компетентності (ЗК):

- Здатність абстрактно мислити та проводити аналіз і синтез на основі логічних аргументів та перевірених фактів.
- Здатність застосувати знання у практичній професійній діяльності як в стандартних, так і в нестандартних ситуаціях.
- Знання і розуміння предметної області та професії. Знати та розуміти всі компоненти освітньої програми, її будову, основні концепції базових понять, що лежать в основі майбутньої професії.
- Здатність спілкуватись державною та іноземними мовами. Здатність вільно та грамотно спілкуватися українською та англійською мовами як усно, так і письмово.
- Здатність вчитись і бути сучасно навченим. Здатність планувати та брати відповідальність за особисте навчання впродовж всієї професійної діяльності.
- Здатність до адаптації та дії в новій ситуації. Здатність до застосування набутих знань в нестандартних, незвичних умовах реального життя та практичної професійної діяльності.
- Здатність приймати обґрунтовані рішення. Здатність приймати рішення на основі логічних аргументів і перевірених фактів та брати на себе відповідальність за можливі наслідки.
- Здатність бути критичним та самокритичним. Здатність демонструвати навички критичного оцінювання себе та своїх колег, враховувати власні та чужі помилки для особистого та професійного розвитку.
- Здатність працювати в команді. Здатність працювати результативно як частина студентської групи та команди фахівців, використовуючи навички вирішення ситуаційних задач.
- Здатність спілкуватись з нефахівцями своєї галузі. Здатність спілкуватись з простими та вразливими людьми, довести до них та коректно пояснити складну професійну інформацію.

- Здатність діяти на основі етичних міркувань, усвідомлювати рівні можливості та гендерні проблеми; цінувати та поважати різноманітність та мультикультурність. Здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності і досягнення суспільства, визначити, поважати та керуватися у своїй діяльності принципами етики та деонтології.

Фахові компетенції:

- Навички комунікації, збору медичної інформації про пацієнта, клінічного обстеження пацієнта і аналізу клінічних даних.
- Здатність визначити необхідний перелік лабораторних та інструментальних досліджень та інтерпретувати результати.
- Здатність визначити попередній, клінічний, остаточний, супутній діагноз, невідкладні стани.
- Здатність до проектування процесу надання медичної допомоги: визначити підходи, план, види та принципи лікування пацієнта.
- Навички виконання медичних маніпуляцій.
- Здатність ведення нормативної медичної документації.
- Здатність до правового забезпечення власної професійної діяльності.

5.2 Мета вивчення навчальної дисципліни:

Метою викладання навчальної дисципліни «Клінічна генетика» є сформувати у студентів основи умінь та навичок, які визначаються кінцевими цілями вивчення клінічної генетики як самостійної дисципліни для подальшого їхнього використання у практичній діяльності для логічного обґрунтування вибору методів лабораторної діагностики.

5.3. Завдання вивчення дисципліни:

Основними завданнями навчальної дисципліни «клінічна генетика» є:

- 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.
- Розуміти природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенезу, причин широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів.
- Навчитися підходам і методам виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань.
- Здобути знання і оволодіти навичками з діагностики найбільш поширених форм спадкової патології.
- Розуміти цілі, знати методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючі (скринуючі) програм.
- Розуміти цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики.
- Знати принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я й показання до організації потоку хворих.

5.4. Зміст навчальної дисципліни.

На кафедрі акушерства, гінекології та репродуктивної медицини ННПО для вивчення зазначеної нижче частини навчальної дисципліни «клінічна генетика» на 1 курсі (224 «Технології медичної діагностики та лікування»)

відводиться 90 годин – 18 годин лекцій, 32 годин практичних занять та 40 години самостійної роботи, 3 кредити ЄКТС.

5.5. План вивчення навчальної дисципліни.

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин			
	усього	у тому числі		
		л	п	с.р.
1	2	3	4	5
Змістовий розділ 1				
Змістовий розділ 1.Спадковість і патологія. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.				
Тема 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Біоетичні проблеми медичної генетики.	6	1	1	4
Разом за змістовим розділом 1.	6	1	1	4
Змістовий розділ 2.				
Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні методи. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи . Імуногенетичний метод дослідження.				
Тема 2. Клініко-генеалогічний метод.	5	1	2	2
Тема3. Цитогенетичні і молекулярно-генетичний методи. Біохімічні методи.	4	1	2	1
Тема4. Імуногенетичний метод дослідження.	1	-	-	1
Разом за змістовим розділом 2.	10	2	4	4
Змістовий розділ 3.				
Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології. Методика опису фенотипу. Синдромологічний аналіз. Вади розвитку.				
Тема 5. Семіотика спадкових захворювань. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.	8	1	3	4
Разом за змістовим розділом 3.	8	1	3	4
Змістовий розділ 4.				
Змістовий розділ 4.Хромосомні хвороби.				
Тема 6. Хромосомні хвороби. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.	10	2	4	4
Разом за змістовим розділом 4.	10	2	4	4
Змістовий розділ 5.				
Змістовий розділ 5.Генетичний моніторинг.Скринуючі програми. Неонатальний скринінг.				
Тема 7. Генетичний моніторинг. Скринуючі програми. Неонатальний скринінг.	9	2	3	4
Разом за змістовим розділом 5	9	2	3	4
Змістовий розділ 6.				
Змістовий розділ 6. Моногенні хвороби.				
Тема 8. Моногенні хвороби. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.	7	2	4	1
Тема 9. Спадкові захворювання нирок.	1	-	-	1

Тема 10. Системні скелетні дисплазії.	2	-	-	2
Разом за змістовим розділом 6	10	2	4	4
Змістовий розділ 7.				
Змістовий розділ 7. Мітохондріальні хвороби.				
Тема 11. Мітохондріальні хвороби. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.	10	2	4	4
Разом за змістовим розділом 7	10	2	4	4
Змістовий розділ 8.				
Змістовий розділ 8. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.				
Тема 12. Спадкові хвороби обміну. Спадкові хвороби обміну амінокислот, вуглеводів, лізосомних хвороби накопичення, мукополісахаридози.	7	2	4	1
Тема 13. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.	1	-	-	1
Разом за змістовим розділом 8	8	2	4	2
Змістовий розділ 9.				
Змістовий розділ 9. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.				
Тема 14. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика.	4	1	1	2
Тема 15. Преімплантаційна діагностика. Доклінічна діагностика і профілактичне лікування.	2	1	-	1
Разом за змістовим розділом 9	6	2	1	3
Змістовий розділ 10.				
Змістовий розділ 10. Хвороби зі спадковою схильністю. Заходи профілактики.				
Тема 16. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	6	2	3	1
Тема 17. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	1	-	-	1
Підсумковий контроль	6	-	1	5
Разом за змістовим розділом 10	13	2	4	7
Разом	90	18	32	40

Теми лекцій

№ з/п	Тема лекції	Кількість годин
1	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Популяційна генетика та епідеміологія спадкових хвороб. Види, рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	2
2	Цітологічні методи дослідження та молекулярно-генетичні методи діагностики спадкових хвороб. ДНК-дігностика.	2
3	Спадкові хвороби сполучно-тканинної дисплазії. Клініка, діагностика синдрому Марфана, синдрому Елерса-Данлоса, недосконалого остеогенезу.	2
4	Хромосомна нестабільність. Хромосомний поліморфізм. Гонадний мозаїцизм. Геномний імпринтинг. Клінічні прояви й методи діагностики синдромів Прадера-Вилли і Ангельмана. Загальна характеристика хромосомних хвороб.	2
5	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних захворювань. Загальна характеристика мітохондріальної патології.	2
6	Неонатальний скринінг. Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії. Адреногенітальний синдром, муковісцидоз. Клініка, генетика та діагностика	2
7	Біохімічні методи дослідження спадкових захворювань. Спадкові хвороби обміну. Спадкові хвороби обміну вуглеводів (галактоземія, фруктоземія, глікогенози), лізосомні хвороби накопичення (хвороба Гоше, хвороба Німана-Піка). Мукополісахаридози.	2
8	Медико-генетичні консультування. Пренатальна інвазивна діагностика. Преімплантаційна діагностика. Доклінічна діагностика і профілактичне лікування.	2
9	Імуногенетика. Вроджені імунодефіцитні захворювання. Принципи лікування спадкових хвороб.	2
	Всього:	18

Самостійна робота

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин	Вид контролю
1.	Підготовка до практичних занять	25	Тести на практичних заняттях, підсумковий контроль
2.	Самостійне опрацювання тем, які не входять до плану аудиторних занять:		Тести на практичних заняттях, підсумковий контроль
2.1	Цитологічні основи спадковості. Роль ядра та цитоплазми клітини в спадковості. Структура хромосоми людини.	1	-#-
2.2	Мейоз. Гаметогенез. Структурно-функціональна організація мейотичних хромосом.	1	-#-
2.3	Імуногенетичний метод дослідження. HLA-типирование.	1	-#-
2.4	Вроджений гіпотиреоз.	1	-#-
2.5.	Спадкові захворювання нирок. Системні скелетні дисплазії.	1	-#-
2.6	Факоматози. Поширені та раритетні форми.	1	-#-
2.7	Онкогенетичні синдроми.	1	-#-
2.8	Преімплантаційна діагностика. Доклінічна діагностика і профілактичне лікування. Системні скелетні дисплазії.	1	-#- -#-
2.9	Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	1	-#-
2.10	Преконцепційна профілактика.	1	-#-
3	Підготовка до підсумкового контролю засвоєння розділа	5	підсумковий контроль

	Всього годин:	40	
--	----------------------	-----------	--

6. Список основної та додаткової літератури.

6.1. Базова:

1. Медична генетика: Підручник/За ред. чл.-кор. АМН України, проф.О.Я.Гречаніної, проф. Р.В.Богатирьової, проф. О.П.Волосовця. – Київ: Медицина, 2017. - 536 с.
2. Т.В.Сорокман, В.П.Пішак, І.В.Ластівка, О.П.Волосовець, Р.Є.Булик. Клінічна генетика. - Чернівці, 2016. – 450 с.
3. Бужієвська Т.І.Основи медичної генетики. - Київ: “Здоров’я”, 2018.-135с.
4. Ю.Б. Гречаніна, С.І. Жаданов, В.А. Гусар, О.В. Васильєва «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як учбовий посібник для студентів вищих медичних навчальних закладівIVрівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2018, 71 с.
5. О.Я. Гречаніна. «Молекулярна медицина: реалії та перспективи». Харків, 2017. – 120 с.
6. Zhadanov S.I., Grechanina E.Ya., Grechanina Yu.B., Gusar V.A., Fedoseeva N.P., Lebon S., Schurr T.G. «Fatal manifestation of a de novo ND5 mutation: Insights into the pathogenic mechanisms of mtDNA ND5 gene defects». Mitochondrion. 2017. – P.260-266.

6.2.Допоміжна:

1. Використання метода полімеразної ланцюгової реакції в клінічній практиці. Моїсеєнко Р.А., Гречаніна ОЯ, Здибська О.П., Гусар В.А., Василенко Ю.В.- Харків, ХДМУ- 2015.
2. Використання метода полімеразної ланцюгової реакції в клінічній практиці. Моїсеєнко Р.А., Гречаніна ОЯ, Здибська О.П., Гусар В.А., Василенко Ю.В.- Харків, ХДМУ- 2015.

3. Мітохондріальні хвороби. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Молодан Л.В., Здибська О.П., Гусар В.А.- Харків, ХДМУ- 2015. - 1,5 друкованих аркушів.

.Інформаційні ресурси

1. www.z-l.com.ua
2. www.medcom
3. www.pubmed
4. www.medliter.ru
5. www.who.int/mediacentre/factsheets/fs311/ru/index.html
6. www.who.int/diet_physical_activity/marketing_food_to_children/ru/index.html
7. www.who.int/growthref/en
8. <http://medstat.gov.ua/ukr>

7.Контроль і оцінка результатів навчання.

Опитування, вирішення тестових завдань, вирішення ситуаційної задачі, відпрацювання медичних маніпуляцій на фантомах. Підготувати презентацію та скласти літературний огляд з певної теми.

7.1. Види контролю – вхідний, поточний, підсумковий контролю

7.2 Форма контролю

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті відповідно конкретним цілям з кожної теми та під час індивідуальної роботи викладача зі студентами. При оцінюванні навчальної діяльності студентів необхідно надавати перевагу стандартизованим методам контролю: тестуванню, структурованим письмовим роботам, структурованому за процедурою контролю практичних навичок в умовах, що наближені до реальних.

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

Шкала для ранжування студентів

Оцінка ECTS	Статистичний показник
A	Найкращі 10% студентів
B	Наступні 25% студентів
C	Наступні 30% студентів
D	Наступні 25% студентів
E	Останні 10% студентів
F	Незадовільно (з можливістю повторного складання)
Fx	Незадовільно (з обов'язковим повторним вивченням дисципліни складання)

8. 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 суміжних прав;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використані методики досліджень і джерела інформації.