



СИЛАБУС

навчальної дисципліни «ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ»

Галузь знань	22 Охорона здоров'я
Спеціальність	223 Медсестринство
Освітньо-професійна програма	Акушерська справа
Освітній ступінь	Фаховий молодший бакалавр
Статус дисципліни	Нормативна
Група	II АКФ-1
Мова викладання	Українська
Кафедра, за якою закріплена дисципліна	Кафедра лабораторної медицини
Викладачі курсу	Різун Ганна Михайлівна
Контактна інформація викладача	gannarizun@gmail.com Група у Viber, GoogleClassroom.
Консультації	Відповідно до розкладу консультацій. Можливі он-лайн консультації через ZOOM, Meet або подібні ресурси. Для погодження часу он-лайн консультацій слід писати на електронну пошту викладача або дзвонити.
Опис навчальної дисципліни	Кількість кредитів – 3 Загальна кількість годин – 90 Модулів – 2 Рік підготовки – 2-й Семестр – 3-й Лекції – 13 год. Практичні заняття – 22 год. Самостійна робота – 55 год.
Коротка анотація курсу	Предметом вивчення навчальної дисципліни є: вивчення впливу екологічних факторів довкілля на спадковість людини та реалізацію генетичної інформації на молекулярному, клітинному та організменному рівнях організації; ознайомлення з класифікацією, етіологією, клінічними симптомами, діагностикою, лікуванням та профілактикою спадкових патологій людини.
Мета та цілі курсу	Метою викладання навчальної дисципліни «Основи медичної генетики» ознайомлення з генетичними основами спадковості на молекулярному, клітинному та організмовому рівнях організації; засвоєння сучасних теоретичних знань: етіології, клінічних симптомів, методів діагностики лікування та профілактики спадкових патологій для подальшого застосування їх у подальшій практичній діяльності акушерки фахового молодшого бакалавра. Згідно з вимогами освітньої програми студенти повинні знати: – предмет і завдання медичної біології;

- будову клітин прокариотів та еукаріотів;
- основні положення клітинної теорії;
- оптичні системи в біологічних дослідженнях;
- морфологічні особливості хромосом;
- основні типи поділу еукаріотичних клітин, їх суть і значення;
- характеристику періодів мітотичного циклу та фаз мітозу;
- біологічне значення мітозу;
- морфофізіологічні особливості статевих клітин;
- характеристику всіх стадій овогенезу та сперматогенезу;
- характеристику та біологічне значення мейозу;
- суть і біологічне значення запліднення;
- можливі порушення онтогенезу, що виникають унаслідок дії шкідливих речовин під час запліднення і дроблення;
- негативний вплив мутагенів і тератогенів на формування зародка та плода;
- роль ДНК і РНК у зберіганні та передачі спадкової інформації;
- будову гена;
- роль нуклеїнових кислот у біосинтезі білка;
- роль спадковості у формуванні нормальних і патологічних ознак;
- закони спадковості, встановлені Г. Менделем, та їх цитологічне обґрунтування;
- основні положення теорії Т. Моргана;
- форми взаємодії алельних та неалельних генів;
- хромосомне визначення статі; ознаки, зчеплені зі статтю;
- успадкування груп крові та резус-належності;
- види мінливості та їх роль у патології людини;
- генетичну небезпеку забруднення навколишнього середовища;
- види мутацій: генні, хромосомні, геномні; причини їх виникнення;
- молекулярні механізми виникнення генних мутацій;
- мутагенні фактори та їх класифікацію;
- поняття про мутагени та комутагени;
- спадкові хвороби людини, причини виникнення їх та механізми розвитку;
- принципи класифікації спадкових хвороб;
- генні хвороби людини та причини виникнення їх;
- хромосомні хвороби людини та причини їх виникнення;
- мультифакторіальні хвороби;
- причини та механізми виникнення природжених вад розвитку;
- методи медичної генетики та застосування їх на практиці;
- методи масового скринінгу моногенних спадкових патологій;
- основи медико-генетичного консультування;
- сучасні методи пренатальної діагностики;
- роль молодших спеціалістів у профілактиці тератогенезу та спадкових патологій.

вміти:

- користуватися мікроскопом під час вивчення мікропрепаратів;
- диференціювати клітини в інтерфазі та в періодах мітозу;
- диференціювати статеві клітини на різних етапах розвитку;
- розв'язувати задачі з метою моделювання:
 - кодування і декодування спадкової інформації;
 - процесів транскрипції і трансляції;
 - закономірностей моно- та дигібридного схрещування;

	<ul style="list-style-type: none"> • взаємодії генів; • успадкування груп крові та резус-належності; • успадкування генів, зчеплених зі статтю; <ul style="list-style-type: none"> – розв’язувати ситуаційні задачі на різні види мінливості; – розв’язувати ситуаційні задачі зі спадкової патології; – орієнтовно аналізувати мікрофотографії каріотипів людини (нормального й патологічного), визначати кількість хромосом, гомологічність їх; – розпізнавати форми хромосом, установлювати стать за каріотипом; – аналізувати клінічні карти стаціонарних пацієнтів зі спадковою патологією (виявляти причину, вид патології, вид мінливості, методи діагностики та лікування); – брати зскрібок букального епітелію порожнини рота, знаходити статевий, хроматин; – визначати стать і число X-хромосом у каріотипі за кількістю тілець Барра в інтерфазному ядрі; – складати та аналізувати родовід; – прогнозувати ризик народження хворих дітей у родині пробанда; – відбирати групу ризику для скеровування до медико-генетичної консультації (МГК).
<p>Програмні результати навчання</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Здатність трактувати загальнобіологічні закономірності, що лежать в основі процесів життєдіяльності людини. • Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу біологічних знань; здатність постійно навчатися та набувати сучасні знання на підставі досягнень біології та медицини. • Здатність застосовувати набуті знання в своїй практичній діяльності. • Знання та розуміння медичної біології, застосування цих знань в оволодінні суміжними фундаментальними дисциплінами та уміння використовувати їх у практиці охорони здоров’я. <ul style="list-style-type: none"> ▪ Трактувати поняття суті життя на сучасному рівні та визначити місце людини в системі живої природи. • Класифікувати спадкової патології. • Інтерпретувати значення процесів, що відбуваються на молекулярно-генетичному та клітинному рівні організації життя для розуміння патогенезу спадкових, соматичних, онкологічних, інфекційно-запальних й інших хвороб людини. • Засвоїти морфофізіологічні властивості клітини та трактувати значення порушення основних принципів її функціонування у виникненні патологічних процесів у людини. • Трактувати сучасні об’єктивні та суб’єктивні методи вивчення каріотипу людини та принципи класифікації її хромосом. • Знати критерії різних типів успадкування. • Запропонувати схеми родоводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, X-зчепленого, мітохондріального типів успадкування. • Трактувати каріограми в нормі та при патології. • Знати типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові. • Трактувати значення сучасного методу культури клітин для біології та медицини.
<p>Політика курсу</p>	<p>Дотримання принципів академічної доброчесності. Не толеруються жодні форми порушення академічної доброчесності. Очікується, що роботи студентів будуть самостійними, їх власними оригінальними дослідженнями чи міркуваннями. Для осіб з особливими освітніми потребами ця вимога застосовується з урахуванням їх</p>

індивідуальних потреб і можливостей. Під час виконання письмових контрольних робіт, модульних контрольних, тестування, підготовки до відповіді на екзамені користування зовнішніми джерелами заборонено. Виявлення ознак академічної недобросовісності в письмовій роботі студента є підставою для її незарахування викладачем.

Дотримання принципів та норм етики і професійної деонтології.

Під час занять здобувачі фахової передвищої освіти діють із позицій академічної добросовісності, професійної етики та деонтології, дотримуються правил внутрішнього розпорядку Академії. Під час боротьби з епідемією COVID-19 виконують всі настанови протиепідеміологічного режиму: носять маски, дотримуються соціальної дистанції, використовують антисептики. Ведуть себе толерантно, доброзичливо та виважено у спілкуванні між собою та викладачами.

Відвідування занять.

Студенти повинні відвідувати усі лекції, практичні заняття курсу та інформувати викладача про неможливість відвідати заняття.

Політика дедлайну.

Студенти зобов'язані дотримуватися термінів, передбачених курсом і визначених для виконання усіх видів робіт.

Порядок відпрацювання пропущених занять.

Відпрацювання пропущених занять без поважної причини відбувається згідно з графіком відпрацювань та консультацій. Відпрацювання пропущених занять з поважної причини може проводитися також улюбий зручний час для викладача.

Перескладання підсумкової оцінки з метою її підвищення не допускається, окрім ситуацій передбачених нормативними документами Академії, або неявки на підсумковий контроль з поважної причини.

Структура курсу

ТЕМИ ЛЕКЦІЙ

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Медична генетика як наука. Цитологічні основи спадковості	2
2.	Біохімічні основи спадковості	2
3.	Закономірності успадкування ознак	2
4.	Взаємодія генів. Хромосомна теорія спадковості	2
5.	Спадковість та мінливість організмів. Методи вивчення спадковості людини	2
6.	Генні хвороби та методи їх діагностики	2
7.	Хромосомні хвороби та методи їх діагностики. Медико-генетичне консультування	1
	Разом:	13

ТЕМИ ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Цитологічні основи спадковості. Основні види поділу еукаріотичних клітин	2
2.	Основні види поділу еукаріотичних клітин	2
3.	Біохімічні основи спадковості. Розв'язування задач з молекулярної генетики	2
4.	Закономірності успадкування ознак. Розв'язування задач	2
5.	Взаємодія генів. Зчеплене успадкування зі статтю. Розв'язування задач	2
6.	Модульний контроль 1. Молекулярно-клітинний та організменний рівні	2

	організації життя.	
7.	Види мінливості	2
8.	Методи дослідження спадковості людини	2
9.	Генні хвороби та методи їх діагностики	2
10.	Хромосомні хвороби та методи їх діагностики. Медико-генетичне консультування	2
11.	Модульний контроль 2. Спадкові патології людини.	2
	Разом:	22

САМОСТІЙНА РОБОТА

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Обґрунтувати основні положення клітинної теорії та її значення для медицини. Заповнити таблицю: «Хімічний склад клітини»	4
2.	Каріотип людини. Намалювати схему нормального хромосомного набору людини	4
3.	Заповнити таблицю: «Порівняльна характеристика мітозу та мейоз». Схематично відобразити гаметогенез, назвати зони та вказати кількість хромосом	4
4.	Розв'язування задач з молекулярної генетики. Ознайомитися з питаннями: генна інженерія та біотехнологія	4
5.	Розв'язування задач на моно-, ди- та полігібридне схрещування	4
6.	Розв'язування задач на зчеплене успадкування, взаємодію генів, успадкування груп крові	5
7.	Підготовка до модульного контролю 1	7
8.	Скласти мультимедійну презентацію на тему: «Генетична небезпека забруднення середовища». Ознайомитись з поняттями: антимутагени та комутагени	4
9.	Зібрати анамнез своєї родини за певною ознакою (спадковою патологією). Скласти родовід та проаналізувати його	4
10.	Скласти мультимедійні презентації на тему: «Генні хвороби з порушенням транспорту речовин (муковісцидоз); амінокислот (алкаптонурия, цистинурия); ліпідів (Тей-Сакса)»	4
11.	Заповнити таблицю: «Хромосомні хвороби з порушенням структури та кількості хромосом (хвороба «котячого крику», Едвардса, трисомія X)». Скласти мультимедійну презентацію: «Медико-генетичне консультування»	4
	Підготовка до модульного контролю 2	7
	Разом:	55

Література для вивчення дисципліни

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна (базова):

1. Біологія: підручник для студентів медичних спеціальностей ВУЗів III — IV рівнів акредитації / Кол. авт.; за ред. проф. В.П. Пішака та проф. Ю.І. Бажори. — Вінниця: Нова книга, 2004. — 656 с.; іл.
2. Ковальчук Л.Є., Телюк П.М., Шутак В.І. Паразитологія людини: навч. посіб. — Івано-Франківськ: Лілея, 2004.
3. Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Медична генетика: підручник. — Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. — 173 с.; іл.
4. Медична біологія: посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук та ін. — К.: Здоров'я, 2005. — 372 с.
5. Медична біологія: підручник / В.В. Барціховський, П.Я. Шерстюк. — К.: Медицина, 2011. — 312 с.
6. Медична генетика: підручник / Кол.авт.; О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. — К.: Медицина, 2007. — 536 с.

	<p>7. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології: навч. посіб. — К.: Медицина, 2009. — 152 с.</p> <p>8. Саяк Н.О. Панкевич М.С. Посібник з медичної генетики: навчпосіб. — К.: Медицина, 2006. — 205 с.</p> <p>9. Пішак В.П., Захарчук О.І. Навчальний посібник з медичної біології, паразитології та генетики. Практикум. — Чернівці: Медакадемія, 2004. — 579 с.; іл.</p> <p>Додаткова:</p> <p>1. Медична генетика: підручник / Кол.авт.; О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. — К.: Медицина, 2007. — 536 с.</p> <p>2. Служинська З. Генеалогія. Ч.І. / З. Служинська, М. Шамеко. — Л.: УЛТ. — 200. — 129 с.</p> <p>3. Служинська З. Зародження генетики в Україні / З. Служинська, О. Служинська. — Л. Наук тов. — во ім. Шевченка у Львові, 2007. — 62 с.</p> <p>4. Пішак В.П., Мецишин І.Ф., Пішак О.В. Основи медичної генетики: підручник. — Чернівці, 2000. — 248 с.; іл.</p> <p>5. Путинцева Г.Й., Решетняк Т.А. Медична генетика. — К.: Здоров'я, 2002.</p> <p>6. Путинцева Г.Й. Медична генетика. — 2-ге вид., перероб. і доп. — К.: Медицина, 2008. — 392 с.</p>
<p>Поточний та підсумковий контроль</p>	<p>Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті з обов'язковим виставленням оцінки.</p> <p>Методи усного контролю: індивідуальне опитування, фронтальне опитування, співбесіда, метод «4 кроків».</p> <p>Методи письмового контролю: письмовий тестовий контроль, підсумковий модульний тестовий контроль, розв'язування клінічних ситуативних задач (ситуаційне компетентісне завдання).</p> <p>Методи самоконтролю: уміння самостійно оцінювати свої знання, самоаналіз, виступ з доповіддю, виконання презентації за темою, самостійного опрацювання, виконання індивідуального дослідного завдання, відпрацювання та демонстрація практичних навичок.</p> <p>Підсумковий контроль проводиться у вигляді семестрового екзамену. Згідно з «Положенням про організацію освітнього процесу у Львівській медичній академії ім. Андрея Крупинського» підсумкова оцінка з дисципліни виставляється за 100-бальною шкалою з наступним переведенням у національну шкалу та шкалу ECTS. Бали нараховуються за виконання завдань аудиторної роботи, практичних, контрольних (модульних) завдань, тестів. Результати поточного контролю здобувачів вищої освіти є складовими елементами підсумкової оцінки з дисципліни.</p>
<p>Навчальні методи та техніки, які будуть використовуватися під час викладання курсу</p>	<p>Лекції, практичні та індивідуальні заняття, самостійна робота студента, консультації</p> <p><i>Лекції</i> проводяться з використанням мультимедійних презентацій.</p> <p><i>Практичні заняття</i> проводяться з використанням методичних рекомендацій, ламінованих міні-таблиць, мультимедійних презентацій.</p> <p><i>Самостійна позааудиторна робота студентів</i> забезпечується методичними рекомендаціями та робочим зошитом для її виконання.</p> <p>У разі роботи в дистанційному режимі використовуватиметься віртуальне навчальне середовище MOODLE, Zoom, GoogleMeet, GoogleClassroom.</p> <p>Лекції та практичні заняття будуть проводитися за допомогою програм електронної комунікації Zoom, GoogleMeet, GoogleClassroom.</p> <p>Поточна комунікація з викладачем буде здійснюватися в соціальних мережах Viber, WhatsApp (за вибором академічної групи).</p>
<p>Необхідне обладнання</p>	<p>У звичайному режимі навчання.</p> <p>Вивчення курсу передбачає приєднання кожного студента до навчального середовища MOODLE, або GoogleClassroom.</p>

У режимі дистанційного навчання під час карантину.
Вивчення курсу додатково передбачає приєднання кожного студента до програм ZOOM, або GoogleMeet (для занять у режимі відеоконференцій). У цьому випадку студент має самостійно потурбуватися про якість доступу до інтернету.

Критерії оцінювання

Схема нарахування та розподіл балів

Поточне оцінювання, МК та самостійна робота						СМО	ПМО	ECTS	За національною шкалою
Модуль 1									
T1	T2	...Tn	САП	МК 1	МО				
4	4	3	73	75	74	74	74	C	добре

T₁ – T_n – теми занять до модульного контролю 1;
САП – середнє арифметичне усіх позитивних оцінок в національній шкалі, яке переводиться у 100 – бальну шкалу;
МК модульний контроль;
МО (модульна оцінка) – середнє арифметичне САП та МК;
СМО (семестрова модульна оцінка) – це середньоарифметична МО;
ПМО (підсумкова модульна оцінка) – виставляється в кінці вивчення дисципліни за 100 – бальною, національною шкалою та ECTS.

Шкала оцінювання: національна та ECTS

За 100-бальною шкалою	За національною шкалою	За шкалою ECTS
90-100	відмінно	A
80-89	добре	B
70-79	добре	C
60-69	задовільно	D
51-59	задовільно	E
35-50	незадовільно з можливістю повторного складання	FX
0-34	незадовільно з обов'язковим повторним курсом вивчення дисципліни за зазначений семестр	F

Питання до підсумкового контролю

Перелік питань до диференційованого заліку

1. Визначення біології як науки. Місце і завдання біології у підготовці лікаря.
2. Визначення поняття життя на сучасному рівні розвитку біологічної науки. Форми й основні властивості живого.
3. Структурні рівні організації життя, їх значення для медицини.
4. Клітина — елементарна структурно-функціональна одиниця живого. Про- та еукаріотичні клітини.
5. Клітинна теорія, її сучасний стан і значення для медицини.
6. Морфофізіологія клітини. Цитоплазма і органели.
7. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та значення.
8. Ядро клітини в інтерфазі. Хроматин: рівні організації (упаковки) спадкового матеріалу (еухроматин, гетерохроматин).
9. Хромосомний і геномний рівні організації спадкового матеріалу під час мітотичного поділу клітини.
10. Хімічний склад, особливості морфології хромосом. Динаміка їх

- структури в клітинному циклі (інтерфазні та метафазні хромосоми).
11. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація хромосом людини. Значення вивчення каріотипу в медицині.
 12. Молекулярний рівень організації спадкової інформації. Нуклеїнові кислоти, їх значення.
 13. Будова гена. Гени структурні, регуляторні, синтезу тРНК і рРНК.
 14. Реплікація ДНК, її значення. Самокорекція та репарація ДНК.
 15. Генетичний код, його властивості.
 16. Основні етапи біосинтезу білка в клітині.
 17. Трансляція: ініціація, елонгація, термінація. Посттрансляційні перетворення білків — основа їх функціонування.
 18. Особливості реалізації генетичної інформації в еукаріотів. Екзонно-інтронна організація генів у еукаріотів, процесинг, сплайсинг.
 19. Особливості регуляції роботи генів у про- та еукаріотів.
 20. Генна інженерія та біотехнологія.
 21. Клітинний цикл, його можливі напрями та періодизація.
 22. Поділ клітини. Поняття про мітотичну активність. Порушення мітозу.
 23. Мейоз. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет.
 24. Життя клітин поза організмом. Клонування клітин. Значення методу культури тканин для медицини.
 25. Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.
 26. Генотип, фенотип.
 27. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Г. Менделя. Менделюючі ознаки. Моногенні хвороби.
 28. Множинні алелі. Успадкування груп крові людини за антигенною системою АВО та резус-фактора. Значення для медицини.
 29. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування, кодомінування.
 30. Взаємодія неалельних генів: комплементарна дія, епістаз.
 31. Полімерне успадкування ознак у людини. Плейотропія.
 32. Зчеплене успадкування генів (закон Т. Моргана). Кросинговер.
 33. Хромосомна теорія спадковості.
 34. Сучасний стан дослідження геному людини. Генна інженерія. Генетичні карти хромосом людини.
 35. Генетика статі. Доза генів. Хромосомні захворювання, зумовлені зміною кількості статевих хромосом.
 36. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
 37. Мінливість, її форми, значення в онтогенезі й еволюції.
 38. Модифікаційна мінливість, її характеристика. Норма реакції. Фенокопія.
 39. Пенетрантність і експресивність генів.
 40. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Механізми виникнення та значення.
 41. Мутаційна мінливість та її фенотипні прояви. Класифікація мутацій за генотипом. Спонтанні й індуковані мутації.
 42. Генні мутації, механізми виникнення. Поняття про моногенні хвороби.
 43. Хромосомні аберації. Механізми виникнення та приклади захворювань, що є їх наслідком.
 44. Механізми геномних мутацій (поліплоїдії, гаплоїдії, полісомії, моносомії).
 45. Спадкові хвороби, що є наслідком порушення кількості аутосом і статевих хромосом.
 46. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм.
 47. Мутагенні фактори, їх види. Мутагенез. Генетичний моніторинг.

	<p>48. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.</p> <p>49. Методи вивчення спадковості людини. Людина як специфічний об'єкт генетичного аналізу.</p> <p>50. Генеалогічний і близнюковий методи вивчення спадковості людини.</p> <p>51. Біохімічний метод вивчення спадкових хвороб. Скринінг-програми.</p> <p>52. Цитогенетичний метод вивчення спадковості людини.</p> <p>53. Пренатальна діагностика спадкових хвороб.</p>
Опитування	Анкету з метою оцінювання якості курсу буде надано по завершенню курсу