



СИЛАБУС
навчальної дисципліни
«МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

Галузь знань	22 Охорона здоров'я
Спеціальність	224 Технології медичної діагностики та лікування
Освітньо-професійна програма	Лабораторна діагностика
Освітній ступінь	Бакалавр
Статус дисципліни	Нормативна
Група	I ЛД 21
Мова викладання	Українська
Кафедра, за якою закріплена дисципліна	Фундаментальних дисциплін
Викладач курсу	К. пед. н., доцент Сопнева Надія Богданівна
Контактна інформація викладача	Е. mail: n.sopneva@lma.edu.ua Група у Viber, Google Classroom
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 – 1-й Семестр – 1-й Лекції – 16 год Практичні заняття – 24 год Самостійна робота – 50 год
Коротка анотація курсу	Дисципліна «Медична генетика» є нормативною дисципліною зі спеціальності 224 Технології медичної діагностики та лікування. Навчальну дисципліну розроблено таким чином, щоб надати здобувачам вищої освіти необхідні знання для опанування клінічних дисциплін загального та фахового спрямування. Предметом вивчення навчальної дисципліни є: закономірності спадковості і мінливості у патології людини, в передачі від покоління до покоління спадкових захворювань при всіх рівнях її організації та існування.
Мета та цілі курсу	Метою вивчення дисципліни «Медична генетика» є: засвоєння студентами сучасних теоретичних основ: етіології, клінічних ознак, діагностики, лікування та профілактики спадкових патологій для подальшого застосування їх у практичній діяльності. Основними завданнями вивчення дисципліни є: отримання студентами ґрунтовних знань з медичної генетики, достатніх для виявлення, вивчення і профілактики спадкових хвороб, розробка шляхів запобігання впливу негативних факторів середовища на спадковість людини, вирішення проблем медичної практики, що стосуються генетичних питань та здійснення прак-

тичної діяльності.

Згідно з вимогами освітньої програми студенти повинні

знати:

- предмет і завдання медичної генетики;
- будову клітин прокаріотів та еукаріотів;
- основні положення клітинної теорії;
- оптичні системи в біологічних дослідженнях;
- морфологічні особливості хромосом;
- основні типи поділу еукаріотичних клітин, їх суть та 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;
- роль ДНК та РНК у зберіганні та передачі спадкової інформації;
- будову гена;
- роль нуклеїнових кислот у біосинтезі білка;
- роль спадковості у формуванні нормальних та патологічних ознак;
- закони спадковості, встановлені Г. Менделем, та їхнє цитологічне обґрунтування;
- основні положення 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 їх виникнення та механізми розвитку;
- принципи класифікації спадкових хвороб;
- генні хвороби людини;
- хромосомні хвороби людини та причини їх виникнення;
- мультифакторіальні хвороби;
- причини та механізми виникнення природжених вад розвитку;
- методи медичної генетики та їх застосування на практиці;
- методи масового скринінгу моногенних спадкових патологій;
- основи медико-генетичного консультування;
- сучасні методи пренатальної діагностики;

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;
- взаємодії генів;
- успадкування груп крові та резус-належності;
- успадкування генів, зчеплених зі статтю;
- розв'язувати ситуаційні задачі на різні види мінливості;

	<ul style="list-style-type: none"> – розв’язувати ситуаційні задачі зі спадкової патології; – орієнтовно аналізувати мікрофотографії каріотипів людини (нормального й патологічного), визначати кількість хромосом, їх гомологічність; – розпізнавати форми хромосом, встановлювати 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 Бара в інтерфазному ядрі; – складати та аналізувати родовід; – прогнозувати ризик народження хворих дітей у родині пробанда; – відбирати групу ризику для скерування до медико-генетичної консультації (МГК).
Програмні результати навчання	<p>Застосувати комп’ютерні та комунікативні технології для пошуку інформації та документування результатів діяльності.</p> <p>Відтворити навчальний матеріал усно/письмово/при виконанні типових професійних задач в імітованих умовах.</p> <p>Дотримуватися правил ефективної взаємодії в команді.</p> <p>Дотримуватися принципів професійної етики, толерантної та неосудливої поведінки.</p> <p>Дотримуватися принципів загальнолюдської моралі та поваги до людської гідності.</p>
Політика курсу	<p>Дотримання принципів академічної доброчесності</p> <p>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 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 недоброчесності в письмовій роботі студента є підставою для її незарахування викладачем.</p> <p>Дотримання принципів та норм етики і професійної деонтології</p> <p>Під час занять здобувачі вищої освіти діють із позицій академічної доброчесності, професійної етики та деонтології, дотримуються правил внутрішнього розпорядку Академії. Під час боротьби з епідемією COVID-19 виконують всі настанови протиепідемічного режиму: носять маски, дотримуються соціальної дистанції, використовують антисептики. Ведуть себе толерантно, доброзичливо та виважено у спілкуванні між собою та викладачами.</p> <p>Відвідування занять</p> <p>Студенти повинні відвідувати усі лекції, практичні заняття курсу та інформувати викладача про неможливість відвідати заняття.</p> <p>Політика дедлайну</p> <p>Студенти зобов’язані дотримуватися термінів, передбачених курсом і визначених для виконання усіх видів робіт.</p> <p>Порядок відпрацювання пропущених занять</p> <p>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.</p> <p>Перескладання підсумкової оцінки з метою її підвищення не допускається, окрім ситуацій передбачених нормативними документами Академії, або неявки на підсумковий контроль з поважної причини.</p>

СТРУКТУРА КУРСУ

ТЕМИ ЛЕКЦІЙ

№ з/п	Назва теми	К-сть годин
1	Медична генетика як наука. Структурно-функціональна організація клітини. Основні види поділу еукаріотичних клітин	2
2	Біохімічні та цитогенетичні основи спадковості. Біосинтез білка	2
3	Основні поняття генетики. Генетичні закономірності, встановлені Г. Менделем. Хромосомна теорія спадковості	2
4	Мінливість організмів	2
5	Методи дослідження спадкових патологій: цитогенетичний, генеалогічний та близнюковий	2
6	Методи дослідження спадкових патологій: біохімічний, популяційно-статистичний метод та метод дерматогліфіки	2
7	Спадкові хвороби і їх класифікація. Моногенні спадкові захворювання	2
8	Хромосомні хвороби	2
Разом:		16

ТЕМИ ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

№ з/п	Назва теми	К-сть годин
1	Цитологічні основи спадковості. Основні види поділу еукаріотичних клітин	2
2	Біохімічні основи спадковості. Нуклеїнові кислоти та їх генетична роль	2
3	Поняття про спадкову інформацію. Структура, властивості та біосинтез білків	2
4	Основні поняття генетики. Генетичні закономірності, встановлені Г. Менделем	2
5	Основні положення хромосомної теорії спадковості. Ознаки, зчеплені зі статтю	2
6	Модульний контроль 1. Цитологічні та біохімічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак. Хромосомна теорія спадковості	2
7	Мінливість організмів. Фенотип. Мутаційна мінливість. Генні, хромосомні та геномні мутації	2
8	Методи медичної генетики	2
9	Спадкові хвороби та їх класифікація. Генні патології	2
10	Хромосомні хвороби	2
11	Організація та етапи медико-генетичного консультування	2
12	Модульний контроль 2. Спадкові патології людини	2
Разом:		24

САМОСТІЙНА РОБОТА

№ з/п	Тема	К-сть годин
1	Роль видатних вчених у розвитку генетики	2
2	Будова і хімічний склад клітини. Історії вивчення клітини	2
3	Статеві клітини. Запліднення. Вплив алкоголю та нікотину на статеві клітини та запліднення	2
4	Порушення, які виникають на етапах біосинтезу білків та їх наслідки	2
5	Картування геному людини. Генна інженерія та біотехнологія	2
6	Сучасний стан досліджень геному людини	2

7	Менделівські ознаки людини. Типи їх успадкування	2
8	Поняття про генокопії та фенокопії	2
9	Генетика групи крові та резус-фактора	4
10	Генетична небезпека внаслідок забруднення навколишнього середовища мутагенами	2
11	Комбінативна мінливість	2
12	Екологічні та медико-біологічні наслідки аварії на Чорнобильській АЕС	2
13	Родовід людини з полідактилією	2
14	Родовід людини з фенілкетонурією	2
15	Популяційно-статистичний метод. Молекулярно-генетичні методи	4
16	Автосомно-рецесивні хвороби (Целиакія, хвороба Гоше, Гіпотиреоз)	2
17	Автосомно-домінантні хвороби (Синдром Морриса, хорія Гентінгтона)	2
18	Хвороби, зчеплені зі статтю. Дальтонізм	2
19	Полігенні захворювання зі спадковою схильністю. Цукровий діабет	4
20	Профілактика спадкових захворювань	2
21	Сучасні методи пренатальної діагностики	4
	Разом:	50

Література для вивчення дисципліни

1. Барціховський В.В. Медична біологія: підручник / Барціховський В.В., Шерстюк П.Я. – 3-є вид. випр. – К.: ВСВ «Медицина», 2014. – 312 с. + 16 с. кольор. вкл.
2. Шепелєв С.Є. Біологія людини: навч. посібник / С.Є. Шепелєв, М.М. Груша, О.І.Плиски (та ін.); за ред. О.І. Плиски. – К. : Кондор- Видавництво, 2015. – 270 с. з іл.
3. Воробець З.Д. та ін. Біологія з основами паразитології та генетики. — Львів: ПП Кварт, 2003. — 167 с.
4. Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Медична генетика: підручник. — Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. — 173 с.
5. Пішак В.П., Мецишин І.Ф., Пішак О.В. Основи медичної генетики: підручник. — Чернівці, 2000. — 248 с.
6. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А. Медична генетика. — К.: Здоров'я, 2002.
7. Путінцева Г.Й. Медична генетика. — 2-ге вид., перероб. та доп. — К.: Медицина, 2008. — 392 с.
8. Саляк Н.О., Панкевич М.С. Посібник з медичної генетики. — М.: Медицина, 2006. — 205 с.
9. Саляк Н.О. Навчальний посібник з медичної генетики: навч. посіб. — К.: Медицина, 2008. — 144 с.

ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. Національна бібліотека імені В. Вернадського. Наукова електронна бібліотека. Біологічні науки. Режим доступу: http://www.irbis-nbuv.gov.ua/cgi-bin/irbis64r_81/cgiirbis_64.exe
2. Національна бібліотека імені В. Вернадського. Наукова електронна бібліотека. Генетика. Режим доступу: http://www.irbis-nbuv.gov.ua/cgi-bin/irbis64r_81/cgiirbis_64.exe
3. Національна медична бібліотека України. Режим доступу: <https://library.gov.ua/>
4. Національна медична бібліотека України. Світові медичні ресурси. Режим доступу: <https://library.gov.ua/svitovi-e-resursy/>
5. Медичні бібліотеки он-лайн. Режим доступу: <http://medlib.bsmu.edu.ua/internet-resursy/biblioteky-on-lajn/>
6. Вінницька обласна наукова медична бібліотека <http://vinmedlib.org.ua>
7. Комунальний заклад “Львівська обласна наукова медична бібліотека” <http://www.lvonmb.narod2.ru>

<p>Поточний та підсумковий контроль</p>	<p>Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті з обов'язковим виставленням оцінки у вигляді усного опитування і написання тестів. Підсумковий контроль: диф. залік. Диф. залік з дисципліни «Медична генетика» проводиться у тестовій формі.</p>																																																												
<p>Навчальні методи та техніки, які будуть використовуватися під час викладання курсу</p>	<p>Лекції проводяться з використанням мультимедійних презентацій. Практичні заняття проводяться з використанням методичних рекомендацій, ламінованих міні-таблиць, мультимедійних презентацій, робочих зошитів. Самостійна позааудиторна робота студентів забезпечується методичними рекомендаціями та робочим зошитом для її виконання. У разі роботи в дистанційному режимі використовуватиметься віртуальне навчальне середовище MOODLE, Google Classroom. Лекції та практичні заняття будуть проводитися за допомогою програм електронної комунікації Zoom, Meet чи аналогічних. Поточна комунікація з викладачем буде здійснюватися в соціальних мережах Viber.</p>																																																												
<p>Необхідне обладнання</p>	<p>У звичайному режимі навчання. Вивчення курсу передбачає приєднання кожного студента до навчального середовища MOODLE, або Google Classroom. У режимі дистанційного навчання вивчення курсу додатково передбачає приєднання кожного студента до програм ZOOM, або Meet (для занять у режимі відеоконференцій). У цьому випадку студент має самостійно потурбуватися про якість доступу до інтернету.</p>																																																												
<p>Критерії оцінювання</p>	<p style="text-align: center;">Схема нарахування та розподіл балів</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <thead> <tr> <th colspan="6">Поточне оцінювання, МК та самостійна робота</th> <th rowspan="2">СМО</th> <th rowspan="2">ПМО</th> <th rowspan="2">ECTS</th> <th rowspan="2">За національною шкалою</th> </tr> <tr> <th colspan="6">Модуль 1</th> </tr> <tr> <th>T1</th> <th>T2</th> <th>...Tn</th> <th>САП</th> <th>МК 1</th> <th>МО</th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>4</td> <td>4</td> <td>3</td> <td>73</td> <td>75</td> <td>74</td> <td>74</td> <td>74</td> <td>C</td> <td>добре</td> </tr> </tbody> </table> <p>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 шкалою, національною шкалою та ECTS.</p> <p style="text-align: center;">Шкала оцінювання: національна та ЄКТС</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <thead> <tr> <th>За 100-бальною шкалою</th> <th>За національною шкалою</th> <th>За шкалою ECTS</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>90-100</td> <td>відмінно</td> <td>A</td> </tr> <tr> <td>80-89</td> <td>добре</td> <td>B</td> </tr> <tr> <td>70-79</td> <td>добре</td> <td>C</td> </tr> <tr> <td>60-69</td> <td>задовільно</td> <td>D</td> </tr> <tr> <td>51-59</td> <td>задовільно</td> <td>E</td> </tr> <tr> <td>35-50</td> <td>незадовільно з можливістю повторного складання</td> <td>FX</td> </tr> <tr> <td>0-34</td> <td>незадовільно з обов'язковим повторним курсом вивчення дисципліни за зазначений семестр</td> <td>F</td> </tr> </tbody> </table>	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	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
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																																																				
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																																																											
<p>Питання до</p>	<p>1. Медична генетика як наука і галузь охорони здоров'я.</p>																																																												

підсумкового контролю

2. Історія розвитку генетики.
3. Структурні рівні організації життя, їх значення для медицини.
4. Клітина — елементарна структурно-функціональна одиниця живого.
5. Про- та еукаріотичні клітини.
6. Клітинна теорія, її сучасний стан і значення для медицини.
7. Морфофізіологія клітини. Цитоплазма і органоїди.
8. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та значення.
9. Ядро клітини в інтерфазі. Хроматин: рівні організації (упаковки) спадкового матеріалу (еухроматин, гетерохроматин).
10. Хромосомний і геномний рівні організації спадкового матеріалу під час мітотичного поділу клітини.
11. Хімічний склад, особливості морфології хромосом. Динаміка їх структури в клітинному циклі (інтерфазні та метафазні хромосоми).
12. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація хромосом людини. Значення вивчення каріотипу в медицині.
13. Молекулярний рівень організації спадкової інформації. Нуклеїнові кислоти, їх значення.
14. Будова гена. Гени структурні, регуляторні, синтезу тРНК і рРНК.
15. Реплікація ДНК, її значення. Самокорекція та репарація ДНК.
16. Генетичний код, його властивості.
17. Основні етапи біосинтезу білка в клітині.
18. Трансляція: ініціація, елонгація, термінація. Посттрансляційні перетворення білків — основа їх функціонування.
19. Особливості реалізації генетичної інформації в еукаріотів. Екзонно-інтронна організація генів у еукаріотів, процесинг, сплайсинг.
20. Особливості регуляції роботи генів у про- та еукаріотів.
21. Генна інженерія та біотехнологія.
22. Клітинний цикл, його можливі напрями та періодизація.
23. Поділ клітини. Поняття про мітотичну активність. Порушення мітозу.
24. Мейоз. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет.
25. Життя клітин поза організмом. Значення методу культури тканин для медицини.
26. Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.
27. Генотип, фенотип.
28. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Г. Менделя. Менделюючі ознаки. Моногенні хвороби.
29. Закономірності успадкування при ди- та полігібридному схрещуванні. Третій закон Г. Менделя.
30. Множинні алелі. Успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 та резус-фактора. Значення для медицини.
31. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування, кодомінування.
32. Взаємодія неалельних генів: комплементарна дія, епістаз.
33. Полімерне успадкування ознак у людини. Плейотропія.
34. Зчеплене успадкування генів (закон Т. Моргана). Кросинговер.
35. Хромосомна теорія спадковості.
36. Сучасний стан дослідження геному людини. Генна інженерія. Генетичні карти хромосом людини.
37. Генетика статі. Доза генів. Хромосомні захворювання, що зумовлені зміною кількості статевих хромосом.
38. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
39. Мінливість, її форми, значення в онтогенезі й еволюції.
40. Модифікаційна мінливість, її характеристика. Норма реакції. Фенокопія.
41. Пенетрантність і експресивність генів.

42. Генотипова мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Механізми виникнення та значення.
43. Мутаційна мінливість та її фенотипові прояви. Класифікація мутацій за генотипом. Спонтанні й індуковані мутації.
44. Генні мутації, механізми виникнення. Поняття про моногенні хвороби.
45. Хромосомні аберації. Механізми виникнення та приклади захворювань, що є їх наслідком.
46. Механізми геномних мутацій (поліплоїдії, гаплоїдії, полісомії, моносо-мії).
47. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм.
48. Мутагенні фактори, їх види. Мутагенез. Генетичний моніторинг.
49. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.
50. Методи вивчення спадковості людини. Людина як специфічний об'єкт генетичного аналізу.
51. Генеалогічний і близнюковий методи вивчення спадковості людини.
52. Біохімічний метод вивчення спадкових хвороб. Скринінг-програми.
53. Цитогенетичний метод вивчення спадковості людини.
54. Пренатальна діагностика спадкових хвороб.
55. Медико-генетичні аспекти сім'ї. Медико-генетичне консультування.
56. Популяційно-статистичний метод вивчення спадковості людини.
57. Гаметогенез: сперматогенез, овогенез. Статеві клітини людини.
58. Запліднення. Особливості репродукції людини.
59. Онтогенез, його періодизація.
60. Ембріональний розвиток, його етапи.
61. Клонування організмів і тканин.
62. Критичні періоди ембріонального розвитку людини. Тератогенні фактори середовища.
63. Вроджені вади розвитку, їх сучасна класифікація: спадкові, екзогенні, мультифакторіальні; ембріопатії та фетопатії; філогенетично зумовлені та нефілогенетичні.
64. Організація медико-генетичного консультування. Його етапи.
65. Сучасні методи пренатальної діагностики.

Опитування

Анкету з метою оцінювання якості курсу буде надано по завершенню курсу