

# СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

## 1. Загальна інформація про навчальну дисципліну

<b>Повна назва навчальної дисципліни</b>	Медична генетика
<b>Повна офіційна назва закладу вищої освіти</b>	Сумський державний університет
<b>Повна назва структурного підрозділу</b>	Медичний інститут. Кафедра педіатрії
<b>Розробник(и)</b>	Школьна Ірина Іванівна, Петрашенко Вікторія Олександрівна
<b>Рівень вищої освіти</b>	Другий рівень вищої освіти, НРК – 7 рівень, QF-LLL – 7 рівень, FQ-EHEA – другий цикл
<b>Семестр вивчення навчальної дисципліни</b>	1 тиждень протягом 7-го семестру
<b>Обсяг навчальної дисципліни</b>	Обсяг навчальної дисципліни становить 1 кредит ЄКТС, 30 годин, з яких 20 годин становить аудиторна робота (14 годин практичних занять та 6 годин лекцій), 10 годин становить самостійна робота
<b>Мова викладання</b>	Українська

## 2. Місце навчальної дисципліни в освітній програмі

<b>Статус дисципліни</b>	Обов'язкова навчальна дисципліна для освітньої програми "Медицина"
<b>Передумови для вивчення дисципліни</b>	"Крок-1", Необхідні знання з: - латинської мови та медичної термінології, - медичної біології, - медичної інформатики, - анатомії людини, - фізіології, - гістології, цитології та ембріології, - біологічної педіатрії, - сестринста біоорганічної хімії, - мікробіології, вірусології та імунології, - патоморфології, - патофізіології, - фармакології, - гігієни та екології, - пропедевтичної практики, - радіології.
<b>Додаткові умови</b>	Додаткові умови відсутні
<b>Обмеження</b>	Обмеження відсутні

## 3. Мета навчальної дисципліни

Метою навчальної дисципліни є досягнення студентами сучасних знань з медичної генетики, вивчення клінічної картини найпоширеніших форм генних і хромосомних захворювань, новітніх способів їх діагностики і методів лікування з дотриманням принципів медичної етики та деонтології.

## 4. Зміст навчальної дисципліни

<p>Тема 1 Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології</p> <p>Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Семіотика спадкових захворювань. Вади розвитку.</p>
<p>Тема 2 Моногенні хвороби</p> <p>Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.</p>
<p>Тема 3 Спадкові хвороби обміну</p> <p>Принципи лікування спадкових хвороб обміну на засадах доказової медицини. Реабілітація і соціальна адаптація.</p>
<p>Тема 4 Хромосомні хвороби</p> <p>Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.</p>
<p>Тема 5 Хвороби зі спадковою схильністю</p> <p>Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.</p>
<p>Тема 6 Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика</p> <p>Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.</p>
<p>Тема 7 Диференційний залік – медична генетика</p> <p>Диференційний залік – медична генетика.</p>

## 5. Очікувані результати навчання навчальної дисципліни

Після успішного вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти зможе:

РН1	Визначати групи ризику щодо розвитку генетичних патологій. Збирати дані про скарги пацієнта, анамнез хвороби, анамнез життя хворого з генетичною патологією. Вміти збирати генеалогічний анамнез, складати родовід, аналізуючи тип успадкування чи ознаку хвороби у родині. Вміти проводити відбір з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичного, біохімічних і молекулярно-генетичних методів дослідження.
РН2	Оцінювати інформацію щодо діагнозу, застосовуючи стандартну процедуру на підставі результатів генетичних методів дослідження. Встановлювати найвірогідніший діагноз при наявності генетичної патології. Призначати доцільне лабораторне та/або інструментальне обстеження при наявності генетичної патології. Здійснювати диференційну діагностику генетичних хвороб. Визначати необхідний режим та об'єм лікування при наявності генетичної патології.

РНЗ	Планувати профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникнення спадкових чи вроджених хвороб. Планувати превентивні заходи, щодо зниження частоти найпоширеніших захворювань мультифакторіального генезу на основі генетичних підходів.
-----	---

## 6. Роль навчальної дисципліни у досягненні програмних результатів

Програмні результати навчання, досягнення яких забезпечує навчальна дисципліна.

Для спеціальності 222 Медицина:

ПР1	Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми; за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати найбільш вірогідний нозологічний або синдромний попередній клінічний діагноз захворювання.
ПР2	Збирати інформацію про загальний стан пацієнта, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу.
ПР3	Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, рентгенологічні, функціональні та/або інструментальні), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань.
ПР4	Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та логічного 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 лікувальної установи.
ПР5	Визначити головний клінічний синдром або чим обумовлена тяжкість стану потерпілого/постраждалого шляхом прийняття обґрунтованого рішення та оцінки стану людини за будь-яких обставин (вдома, на вулиці, закладі охорони здоров'я, його підрозділі) у т.ч. в умовах надзвичайної ситуації та бойових дій, в польових умовах, в умовах нестачі інформації та обмеженого часу.
ПР6	Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого 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, що базуються на засадах доказової медицини, у разі необхідності розширення стандартної схеми вміння обґрунтувати персоніфіковані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи.

ПР7	Визначати необхідний режим праці та відпочинку при лікуванні хворих на захворювання в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого 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.
ПР8	Визначати необхідну дієту при лікуванні хворих на захворювання в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого 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.
ПР10	Проводити оцінку загального стану новонародженої дитини шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.
ПР16	Планувати та втілювати систему санітарно-гігієнічних та профілактичних заходів виникнення та розповсюдження захворювань серед населення.
ПР18	Відшукувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію. Застосовувати сучасні цифрові технології, спеціалізоване програмне забезпечення, статистичні методи аналізу даних для розв'язання складних задач охорони здоров'я.
ПР19	Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення.

## 7. Види навчальних занять та навчальної діяльності

### 7.1 Види навчальних занять

<p><b>Тема 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології</b></p>
<p>Пр1 "Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології" (денна)</p> <p>Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Семіотика спадкових захворювань. Вади розвитку. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті із застосуванням віртуальної симуляції (перегляд фільмів ) з подальшим обговоренням. Робота з генеалогічними картками.</p>
<p><b>Тема 2. Моногенні хвороби</b></p>
<p>Лк1 "Моногенні хвороби" (денна)</p> <p>Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб. Викладання проводиться у вигляді мультимедійних лекцій (при наявності карантину - в режимі on-line).</p>

Пр2 "Моногенні хвороби" (денна)

Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, розв'язування ситуаційних задач, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів про найпоширеніші варіанти моногенної патології в популяції) з подальшим обговоренням. За відсутністю карантинних обмежень робота у відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

### **Тема 3. Спадкові хвороби обміну**

Пр3 "Спадкові хвороби обміну" (денна)

Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб на засадах доказової медицини. Реабілітація і соціальна адаптація. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, розв'язування ситуаційних задач, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів про найпоширеніші варіанти метаболічних хвороб) з подальшим обговоренням. За можливості робота біля ліжка хворого у відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

### **Тема 4. Хромосомні хвороби**

Лк2 "Хромосомні хвороби" (денна)

Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. Викладання проводиться у вигляді мультимедійних лекцій (при наявності карантину - в режимі on-line).

Пр4 "Хромосомні хвороби" (денна)

Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті. За відсутністю карантинних обмежень робота біля ліжка хворого у профільних відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом). Аналіз каріограм.

### **Тема 5. Хвороби зі спадковою схильністю**

Пр5 "Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань" (денна)

Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті. Крім того, при вивченні даної теми передбачаються рольові ігри, за відсутністю карантинних обмежень робота біля ліжка хворого у профільних відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

### **Тема 6. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика**

Лк3 "Пренатальна діагностика" (денна)

Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Викладання проводиться у вигляді мультимедійних лекцій (при наявності карантину - в режимі on-line).

<p>Пр6 "Пренатальна діагностика. Скринуючі програми" (денна)</p> <p>Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультавання. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів з демонстрацією методик проведення інвазивних і неінвазивних пренатальних досліджень) з подальшим обговоренням. Крім того, при вивченні даної теми передбачаються рольові ігри для удосконалення навичок своєчасної діагностики вад розвитку на допологовому етапі.</p>
<p><b>Тема 7. Диференційний залік – медична генетика</b></p>
<p>Пр7 "Диференційний залік" (денна)</p> <p>Складання комплексного письмового диференційного заліку</p>

## 7.2 Види навчальної діяльності

НД1	Самонавчання
НД2	Підготовка до практичних занять
НД3	Інтерпритація каріограм і генеалогічних карток
НД4	Розбір клінічних кейсів
НД5	Робота з пацієнтом у відділеннях лікарні
НД6	Електронне навчання у системах (Zoom, MIX.sumdu.edu.ua)
НД7	Перегляд навчальних фільмів
НД8	Індивідуальний дослідницький проєкт (стаття, доповідь на наукову конференцію тощо)
НД9	Робота з підручниками та релевантними інформаційними джерелами

## 8. Методи викладання, навчання

Дисципліна передбачає навчання через:

МН1	Інтерактивні лекції
МН2	Case-based learning (CBL). Навчання на основі аналізу клінічного випадку, ситуації
МН3	Team-based learning (TBL). Командно-орієнтоване навчання
МН4	Research-based learning (RBL). Навчання через дослідження
МН5	Рольова гра
МН6	Мозковий штурм
МН7	Навчальна дискусія / дебати

Викладання дисципліни відбувається із застосуванням сучасних методів навчання (CBL, TBL, RBL), які сприяють не тільки розвитку фахових здібностей, а й стимулюють до творчої і наукової діяльності та спрямовані на підготовку практикоорієнтованих спеціалістів.

Дисципліна забезпечує набуття студентами наступних soft skills: ЗК 1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу. ЗК 2. Здатність вчитися, оволодівати сучасними знаннями та застосовувати їх у практичних ситуаціях. ЗК 3. Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності. ЗК 4. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації. ЗК 5. Здатність приймати обґрунтовані рішення; працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії. ЗК 7. Здатність до використання інформаційних і комунікаційних технологій ЗК 8. Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.

## 9. Методи та критерії оцінювання

### 9.1. Критерії оцінювання

Шкала оцінювання ECTS	Визначення	Чотирибальна національна шкала оцінювання	Рейтингова бальна шкала оцінювання
	Відмінне виконання лише з незначною кількістю помилок	5 (відмінно)	$170 \leq RD \leq 200$
	Вище середнього рівня з кількома помилками	4 (добре)	$140 \leq RD < 169$
	Непогано, але зі значною кількістю недоліків	3 (задовільно)	$120 \leq RD < 139$
	Можливе повторне складання	2 (незадовільно)	$0 \leq RD < 119$

### 9.2 Методи поточного формативного оцінювання

МФО1	Опитування та усні коментарі викладача за його результатами
МФО2	Розв'язування клінічних кейсів
МФО3	Тестування
МФО4	Взаємооцінювання (peer assessment)
МФО5	Захист індивідуального дослідницького проекту (виступ на конференції, конкурсі наукових робіт)
МФО6	Настанови викладача в процесі виконання практичних завдань
МФО7	Перевірка та оцінювання письмових завдань

### 9.3 Методи підсумкового сумативного оцінювання

МСО1	Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу
МСО2	Складання комплексного диференційного заліку
МСО3	Захист індивідуального дослідницького проекту (заохочувальна діяльність, додаткові бали)

Контрольні заходи:

7 семестр	200 балів
-----------	-----------

МСО1. Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу		<b>120</b>
		120
МСО2. Складання комплексного диференційного заліку		<b>80</b>
		80

Контрольні заходи в особливому випадку:

<b>7 семестр</b>		<b>200 балів</b>
МСО1. Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу		<b>120</b>
	У випадку карантинних обмежень практичні заняття проводяться у дистанційному режимі із застосуванням платформи mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google Meet.	120
МСО2. Складання комплексного диференційного заліку		<b>80</b>
	У випадку карантинних обмежень практичні заняття проводяться у дистанційному режимі із застосуванням платформи mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google Meet.	80

На кожному практичному занятті студент отримує оцінку за чотирибальною шкалою, де «5» - відмінно, «4» - добре, «3» - задовільно, «2» - незадовільно. Наприкінці вивчення дисципліни бали сумуються та обчислюється середнє арифметичне, яке конвертується за 120 бальною шкалою. Студент допускається до складання комплексного модульного контролю за умови виконання вимог навчальної програми та у разі, якщо за поточну навчальну діяльність він отримав не менше 72 балів. Диференційний залік проводиться відповідно до розкладу наприкінці вивчення дисципліни. Оцінка за модульний контроль виставляється в традиційній 4 бальній системі оцінювання з подальшою конвертацією за 80-ти бальною шкалою, при цьому оцінці «5» відповідає 80 балів, «4» - 64 бали, «3» - 48 балів, «2» - 0 балів. Бали за поточну успішність і комплексний диференційний залік сумуються. Успішним складанням дисципліни вважається сумарний бал >120.

## 10. Ресурсне забезпечення навчальної дисципліни

### 10.1 Засоби навчання

ЗН1	Інформаційно-комунікаційні системи
ЗН2	Бібліотечні фонди, архів каріограм, генеалогічних карток, результатів біохімічних скринінгових досліджень крові.
ЗН3	Комп'ютери, комп'ютерні системи та мережи
ЗН4	КНП СОР "Обласна дитяча клінічна лікарня"
ЗН5	Мультимедіа, відео- і звуковідтворювальна, проєкційна апаратура (відеокамери, проєктори, екрани ноутбуки)

### 10.2 Інформаційне та навчально-методичне забезпечення

#### Основна література



1	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.
2	Вибрані аспекти медичної генетики: навчальний посібник / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук, проф. О.І. Сміяна. – Сумський державний університет, 2019. – 164 с.
3	USMLE Step 1: Biochemistry and Medical Genetics [Текст] : Lecture Notes / Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. — New York : Kaplan, 2019. — 409 р.
4	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. Починок. - К. : ВСВ «Медицина», 2019. - XIV, 378 с.
5	Основи педіатрії за Нельсоном: переклад 8-го англ. вид. : у 2 т. Т. 2 / К.Дж. Маркданте, Р.М. Клігман ; наук. ред. перекладу В.С. Березенко, Т.В. Починок. - К. : ВСВ «Медицина», 2020. - XIV, 440 с.
<b>Допоміжна література</b>	
1	Nelson Textbook of Pediatrics [Text] / R. M. Kliegman [et al.] ; ed. R. E. Behrman. - 21th ed. - Edinburgh [etc.] : Elsevier, 2020.
2	Навчальний посібник з медичної генетики (ВНЗ I—III р. а.) / Н.О. Салаяк, М.С. Панкевич. — К.: ВСВ «Медицина», 2015. – 144 с.
3	Modern methods of genetic diagnosis [Текст] : study guide / V. E. Markevich, V. O. Petrashenko, O. K. Redko etc. — Sumy : Sumy State University, 2015. — 214 р.
4	Імуно-генетичні підходи до діагностики невиношування вагітності як мультифакторіального захворювання (17/15/160.16) [Текст] : метод. рек. / І. І. Воробйова, Н. Я. Скрипченко, Л. А. Лівшиць та ін. — К. : Укр. центр наук. мед. інформації, 2016. — 36 с.
5	Генетика поведінки [Текст] : підручник / Л. І. Воробйова, О. В. Тагліна, Н. Є. Волкова. — Х. : Харківський нац. ун-т ім. В.Н. Каразіна, 2013. — 244 с.
6	Романенко Т., Петрашенко В.О., Зайцев І.Е. Випадок синдрому Пфейфера(Pfeifer syndrome) в Сумській області // XXXIII Міжнародний медичний конгрес студентів та молодих вчених. Тернопіль : Тернопільський національний медичний університет, 2019 с.175-176
<b>Інформаційні ресурси в Інтернеті</b>	
1	<a href="https://ocw.sumdu.edu.ua/content/1006">https://ocw.sumdu.edu.ua/content/1006</a>