

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра медичної генетики
Навчальний рік 2021-2022

СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

«Медична генетика»

(назва освітнього компоненту)

Нормативний чи вибірковий освітній компотнент вбірковий

Форма здобуття освіти очна
(очна; заочна; дистанційна)

Галузь знань 22 Охорона здоров'я
(шифр і назва галузі знань)

Спеціальність 222 «Медицина»
(шифр і назва спеціальності)

Спеціалізація (за наявності) _____

Освітньо-професійна програма (освітньо-наукова програма) «Медицина»


Другого (магістерського) рівня вищої освіти

Курс 5

Силабус навчальної дисципліни
розглянуто на засіданні
кафедри медичної генетики

Протокол від
«27» серпня 2021 року № 13

Завідувач кафедри


(підпис) Гречаніна Ю.Б.
(ініціали, прізвище)

Схвалено методичною комісією
ХНМУ з проблем професійної
підготовки терапевтичного
профілю

Протокол від
«31» серпня 2021 року № 1

Голова

(підпис) Кравчун П.Г.
(ініціали, прізвище)

НАЗВА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ Медична генетика

Упорядник/розробник силабусу:

1. Гречаніна Юлія Борисівна – завідувачка кафедри медичної генетики, д.мед.н., професор, електронна адреса для листування yb.hrechanina@knmu.edu.ua.
2. Бугайова Олена Валеріївна – завуч кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, електронна адреса для листування ov.buhaiova@knmu.edu.ua.

Викладачі:

1. Гречаніна Юлія Борисівна – завідувачка кафедри медичної генетики, д.мед.н., доцент
2. Гречаніна Олена Яківна - професор кафедри медичної генетики, д.мед.н., професор, член-кореспондент АМН України
3. Молодан Людмила Володимирівна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент
4. Здибська Олена Петрівна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент
5. Бугайова Олена Валеріївна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент
6. Єлісеєв Володимир Михайлович - асистент кафедри медичної генетики
7. Іванова Ірина Борисівна - асистент кафедри медичної генетики, к.біол.н

Інформація про викладачів:

1. Гречаніна Юлія Борисівна – завідувачка кафедри медичної генетики, д.мед.н., доцент, лауреат Державної премії Президента України для молодих вчених в галузі науки та техніки за працю „Мітохондріальні хвороби: діагностика, профілактика та лікування", член Всесвітньої асоціації метаболістів SSIEM, автор понад 300 наукових праць, монографій, підручників з медичної генетики, методичних рекомендацій. Електронна адреса для листування yb.hrechanina@knmu.edu.ua, контактний телефон: +38(098)-265-31-82
2. Гречаніна Олена Яківна – професор кафедри медичної генетики, доктор медичних наук., професор, член-кореспондент АМН України, засновник Харківської школи клінічних генетиків, вперше розробила і втілила в життя систему первинної профілактики генетичних дефектів – прекоцепційну профілактику, розробник системи діагностики природжених вад розвитку ще до народження дитини, розробила і втілила в життя напрямки інтеграції медицини і генетики, оцінку плоду як частини родини, член Всесвітньої асоціації метаболістів SSIEM, автор понад 600 наукових праць, монографій, підручників з медичної генетики, методичних рекомендацій. Електронна адреса для листування ov.hrechanina@knmu.edu.ua, контактний телефон: +38(066)-181-61-00
3. Молодан Людмила Володимирівна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик-невролог вищої категорії, професійні інтереси – діагностика онкогенетичних синдромів, метаболічні хвороби, електронна адреса для листування lv.molodan@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(050)-260-25-68
4. Здибська Олена Петрівна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик-педіатр вищої категорії, професійні інтереси – діагностика метаболічних порушень, електронна адреса для листування op.zdybska@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(097)-235-74-11
5. Бугайова Олена Валеріївна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик вищої категорії, керівник обласного центру спадкової патології сполучної тканини, електронна адреса для листування ov.buhaiova@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(050)-401-35-81
6. Єлісеєв Володимир Михайлович - асистент кафедри медичної генетики, лікар-генетик, спеціаліст з ультразвукової діагностики, електронна адреса для

листування vm.yelisiiev@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(095)-466-79-06

7. Іванова Ірина Борисівна – асистент кафедри медичної генетики, к.біол.н., лікар цитогенетик, електронна адреса для листування ib.ivanova@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(097)-950-03-05

Інформація про консультації: очні консультації проводяться щодня в учбових кімнатах кафедри медичної генетики на базі КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – Центр рідкісних (орфанних) захворювань» (пр. Незалежності, 13). Очні консультації: за попередньою домовленістю;

Он-лайн консультації: система Google Meet, система Moodle, система ZOOM згідно з розкладом; Розклад та місце проведення за попередньою домовленістю з викладачем.

Локація: клінічна база кафедри медичної генетики - КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – Центр рідкісних (орфанних) захворювань» (пр. Незалежності, 13); дистанційно – у системах Google Meet, MOODLE або ZOOM

Контактний тел. та E-mail кафедри: тел. (057) 705-16-74, mgc@ukr.net

Інформація про дисципліну

Кількість кредитів – 3

Загальна кількість годин – 90.

Годин для денної форми навчання: аудиторних – 20, самостійної роботи студента – 70.

Рік підготовки 5, семестр 9 або 10.

Практичні заняття 20 годин.

Самостійна робота 70 годин

Вид контролю: залік.

Місце проведення практичних занять: учбова кімната кафедри медичної генетики на базі КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – Центр рідкісних (орфанних) захворювань» (пр. Незалежності, 13).

Час проведення занять: понеділок, вівторок, середа, четвер, п'ятниця (у відповідності до розкладу)

Координатори курсу

1. Гречаніна Юлія Борисівна – завідувачка кафедри медичної генетики, д.мед.н., професор. Електронна адреса для листування yb.hrechanina@knmu.edu.ua, контактний телефон: +38(098)-265-31-82

2. Бугайова Олена Валеріївна – завуч кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, електронна адреса для листування ov.buhaiova@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(050)-401-35-81

Анотація курсу

Курс «Медична генетика» призначений для студентів 5 курсу. Протягом курсу проводяться практичні заняття, що охоплюють широкий спектр важливих проблем медичної генетики.

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана із спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення.

Зміст генетичної освіти у широкому розумінні слова, включаючи спадкову патологію, у вищих медичних закладах можна розділити на три ступені: загальна генетика (1 і 2 курси - кафедри загальної біології, гістології та ембріології, біологічної хімії, мікробіології), загальні питання медичної генетики (3 курс - кафедри патологічної фізіології, патологічної анатомії, пропедевтики внутрішніх хвороб), клінічна генетика і спадкова патологія (5 курс - кафедра медичної генетики та всі кафедри клінічного профілю). На початку доклінічної підготовки студенти поглиблено вивчають основи сучасної генетики (1 курс), одержують інформацію з молекулярної і біохімічної генетики (1-2 курси), цитології та цитогенетики (1-2 курси). На 3-4 курсах студенти вивчають роль спадковості в різних формах патології людини, механізми реалізації патологічної мутації, загальні закономірності й характеристики спадкової патології, прояви деяких спадкових хвороб (кафедри педіатрії, терапії, акушерства та гінекології, хірургії, ортопедії та ін.). Під час клінічної підготовки студентів 5 курсу медична генетика вивчається як клінічна дисципліна. Саме даний розділ, тобто клінічна генетика, є предметом викладання кафедри медичної генетики.

Загальна концепція викладання медичної генетики в вищих медичних закладах полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього лікаря. У зв'язку з цим педагогічна діяльність повинна бути спрямована, у першу чергу, на допомогу студентам щодо активного усвідомленого використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду "нових" поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є здобуття та поглиблення знань, вмінь, навичок та інших компетентностей з медичної генетики, необхідних у професійній діяльності, які встановлені на основі освітньо-професійної програми: визначення групи ризику по розвитку спадкових хвороб, визначення алгоритму обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб, аналіз та інтерпретація результатів цитогенетичних, біохімічних, молекулярно-генетичних обстежень.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Медична генетика» є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Медицина» другого (магістерського) рівня вищої освіти за спеціальністю 222 Медицина кваліфікації магістр медицини: володіння навичками опитування, здатність до визначення необхідного переліку лабораторно-інструментальних досліджень та оцінки їх результатів, встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання, визначення необхідного режиму праці та відпочинку, характеру харчування при лікуванні захворювань, визначення принципів та характеру лікування захворювань, виконання медичних маніпуляцій, ведення медичної документації, здатність застосовувати знання в практичних ситуаціях, розуміння предметної області та професійної діяльності, здатність до адаптації та дії в новій ситуації, прийняття обґрунтованого рішення, здатність працювати в команді, діяти соціально відповідально та свідомо.

Пререквізити. Вивчення дисципліни передбачає попереднє засвоєння навчальних дисциплін з медичної біології, нормальної та патологічної анатомії, нормальної та патологічної фізіології, біохімії, мікробіології, пропедевтики внутрішніх хвороб, фармакології та медичної рецептури.

Постреквізити. Основні положення навчальної дисципліни мають застосовуватися при вивченні суміжних дисциплін протягом 5 року навчання.

Мета: забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі медицини, а саме в медичній генетиці, здатних розв'язувати комплексні проблеми діагностики вродженої та спадкової патології.

Основними завданнями курсу є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Медицина» другого рівню вищої освіти за спеціальністю 222 Медицина.

- **Інтегральні компетенції:**

здатність розв'язувати типові та складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у професійній діяльності у галузі охорони здоров'я, або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується комплексністю та невизначеністю умов та вимог.

- **Загальні компетентності:**

здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, здатність вчитися і бути сучасно навченим; здатність застосовувати знання в практичних ситуаціях; знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності; здатність до адаптації та дії в новій ситуації; здатність приймати обґрунтоване рішення; працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії; здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово; здатність спілкуватись іноземною мовою; навички використання інформаційних і комунікаційних технологій; визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків; здатність діяти соціально відповідально та свідомо.

- **Фахові компетенції у галузі медичної генетики:**

Навички опитування; здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів; здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання; здатність до визначення необхідного режиму праці та відпочинку, характеру харчування при лікуванні захворювань; здатність до визначення принципів та характеру лікування захворювань; здатність до діагностування невідкладних станів; навички виконання медичних маніпуляцій; здатність до визначення тактики ведення осіб, що підлягають диспансерному нагляду; здатність до ведення медичної документації.

Вивчення даної дисципліни формує у здобувачів освіти *соціальних навичок*:

- комунікативність (реалізується через: метод роботи групах та мозковий штурм під час аналізу клінічних кейсів, метод презентації результатів самостійної роботи та їх захисту в групі),
- робота в команді (реалізується через: метод роботи групах та мозковий штурм під час аналізу клінічних кейсів),
- конфлікт-менеджмент (реалізується через: ділові ігри),
- тайм-менеджмент (реалізується через: метод самоорганізації під час аудиторної роботи в групах та самостійної роботи),
- лідерські навички (реалізується через: метод презентації результатів самостійної роботи та їх захисту в групі).

Статус дисципліни: вибіркова; формат дисципліни змішаний - дисципліна, що має супровід в системі Moodle, викладання дисципліни, передбачає поєднання традиційних форм аудиторного навчання з елементами дистанційного навчання, в якому використовуються доступні інформаційні інтерактивні технології (ZOOM, Moodle, Goole meet), очне та дистанційне консультування.

Методи навчання.

Для проведення занять використовуються клінічний (курація пацієнтів зі спадкову патологією та підозрою на неї), електронно-інформаційний (презентації, відео-матеріали,

методичні рекомендації, лекції), науковий (участь у наукових розробках з дисципліни), контрольний (тести, ситуаційні завдання, оцінка практичних навичок, захист клінічного кейсу)

Результати навчання.

Курс охоплює основні аспекти підготовки майбутнього сімейного лікаря, лікаря педіатра, лікаря генетика.

Згідно з програмою підготовки за навчальною дисципліною «Медична генетика» здобувач вищої освіти надбає теоретичні знання, методичну підготовку, практичні уміння і навички з наступних напрямів:

- Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.
- Методи медичної генетики.
- Пропедевтика спадкової патології. Методика опису фенотипу. Синдромологічний аналіз.
- Моногенні та епігенетичні хвороби.
- Хромосомні хвороби.
- Мітохондріальні хвороби..
- Хвороби із спадковою схильністю.
- Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.

Організація навчання – навчально-тематичний план

Теми практичних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	2
2.	Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичний методи. Біохімічні методи.	3
3.	Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфо- генетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.	1
4.	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.	2
5.	Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.	2
6.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.	2
7.	Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.	3
8.	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	2
9.	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.	2
10.	Залік	1
	РАЗОМ	20

Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Підготовка до практичного заняття за темою №1 «Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини».	4

2.	Підготовка до практичного заняття за темою №2 «Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи»	4
3.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї.	4
4.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології.	4
5.	Підготовка до практичного заняття за темою №5 «Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації».	4
6.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії.	4
7.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії.	4
8.	Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення.	4
9.	Новітні технології в молекулярній діагностиці.	4
10.	Підготовка до практичного заняття за темою №6 «Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб».	4
11.	Підготовка до практичного заняття за темою №7 «Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування».	4
12.	Підготовка до практичного заняття за темою №8 «Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики».	4
13.	Підготовка до практичного заняття за темою №9 «Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультавання. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми».	4
14.	Спадкові захворювання нирок.	6
15.	Системні скелетні дисплазії.	6
16.	Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	4
17.	Індивідуальні завдання Доповідь реферату на практичному занятті. Доповідь на клінічних конференціях бази кафедри. Написання тез, статей Участь в олімпіадах та конференціях.	2
	РАЗОМ	70

Тематика практичних занять

Тема 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини

Предмет і завдання медичної генетики. Роль медико-генетичних знань у практичній роботі лікаря. Місце медичної генетики у системі медичних знань, взаємозв'язок медичної генетики з іншими клінічними й медико-профілактичними дисциплінами. Зростання питомої ваги спадкової патології у структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Відносний ріст кількості спадкових хвороб: популяційно-генетичні, екологічні, соціально-економічні й демографічні аспекти.

Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропогенних факторів навколишнього середовища).

Спадковість і патогенез. Генетичний контроль патологічних процесів. Особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Феноцитогенетичні кореляції. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез хвороб із спадковою схильністю і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами.

Хромосомний і геномний імпринтинг (зміст, поняття, ефекти).

Спадковість і клінічна картина. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Генетичні аспекти поліморфізму спадкової патології.

Спадковість і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, мимовільним викиднем). Спадково обумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби. Неспецифічні ефекти патологічних мутацій і хронізація хвороб. Генетичні фактори й видування.

Тема 2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні методи. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи.

Етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. Основні поняття: родовід, пробанд, легенда родоводу, умовні позначення. Методика збирання генеалогічної інформації та її особливості при різних видах патології.

Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці для з'ясування природи захворювання, оцінки клінічних проявів, диференціальної діагностики спадкових форм патології, вивчення генетичної гетерогенності захворювань, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя.

Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинах. Залежність характеру родоводу від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

Генеалогічний аналіз при мультифакторіальних захворюваннях:

залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.

Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.

Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосоною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджених факторів навколишнього середовища.

Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування). Метод ПЛР (полімеразної ланцюгової реакції), метод ПДРФ (поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів).

Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Пренатальна, доклінічна діагностика захворювань та діагностика гетерозиготних станів. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Новітні методи ідентифікації мутацій метод ДНК – чипів.

Метод ПДРФ для визначення поліморфних сайтів.

Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну .

Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.

Просіююча діагностика: якісні та кількісні методи. Перелік основних методів і їх коротка характеристика (якісні тести із сечею, паперова і тонкошарова хроматографія амінокислот і вуглеводів у сечі та крові, електрофорез, мікробіологічний інгібіторний тест Гатрі, флуорометрія та ін.). Просіюючі програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

Підтверджувальна діагностика. Кількісне визначення ферментів і метаболітів. Сучасні

методи: автоматичний аналіз амінокислот, рідинна й газова хроматографія, мас-спектрометрія, радіоімунохімічні та імуноферментні методи.

Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.

Тема 3. Семіотика спадкових захворювань. Морфогенетичні варіанти розвитку.

Особливості проявів спадкових хвороб.

Семіотика спадкових захворювань. Плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. Первинна та вторинна плейотропія у клініці спадкових хвороб. Клінічний аспект плейотропії, пов'язаний з диференціальною діагностикою синдромальної і несиндромальної патології.

Особливості клінічного огляду хворих та їхніх родичів, що сприяють діагностиці природженої і спадкової патології. Особливості фенотипу, специфічність спектра морфогенетичних варіантів розвитку при спадковій патології. Антропометрія у діагностиці спадкових хвороб.

Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу), їх генез, постнатальна модифікація. Загальні й специфічні морфогенетичні варіанти: значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.

Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Етіологічна гетерогенність ПВР. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.

Особливості проявів спадкових хвороб. Спадкові хвороби з пізнім проявом. Прогредієнтний характер перебігу. Ураженість різних органів та систем: полісистемність ураження. Резистентність до терапії при деяких формах. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, ембріо- та фетопатія.

Тема 4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.

Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів.

Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному, біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів.

Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.

Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).

Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища. Поняття про імпринтинг на генному рівні.

Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.

Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку. Загальні ознаки. Клінічні приклади. Синдроми Елерса-Данлоса, Марфана, Адреногенітальний синдром. Муковісцидоз. Гіпотиреоз. Спадкові захворювання нирок. Спадкові захворювання кістяка. Факоматози: загальна характеристика, класифікація. Клініка, генетика, діагностика нейрофіброматозу, туберозного склерозу. Профілактика розвитку неоплазії. Тактика ведення хворих на факоматози. Онкогенетичні синдроми (ОГС). Визначення поняття. Етіологія та класифікація. Спадково обумовлені форми неоплазій. Механізм розвитку ОГС, особливості пухлинного росту. Шляхи попередження та тактика ведення пацієнтів при ОГС.

Епігенетичні хвороби.

Тема 5. Спадкові захворювання нирок.

Особливості анатомії і фізіології нирок та сечової системи у дітей. Спадкові кистозні захворювання нирок. Спадкові нефропатії. Вторинні нефропатії, пов'язані зі спадковими захворюваннями обміну речовин. Лікування і медико-генетичне консультування.

Тема 6. Системні скелетні дисплазії.

Природжені та спадкові хвороби кістяка. Класифікація системних скелетних дисплазій (ССД): міжнародна та молекулярна. Клініка, генетика, діагностика синдрому Жена, діастрофічної дисплазії, ахондроплазії, недосконалого остеогенезу, гіпофосфатазії. Пренатальна діагностика ССД. Лікування.

Тема 7. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.

Сучасна класифікація, коротка характеристика груп, труднощі каузальної класифікації. Схема патогенезу спадкових хвороб обміну.

Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування (ФКУ, гомоцистинурія, галактоземія, глікогенози, хвороба Гоше, Німана-Піка) Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація.

Симптоматична і патогенетична терапія. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб. Етіотропне лікування. Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб. Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати).

Тема 8. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.

Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб. Хромосомні аберації та геномні мутації. Часткові трисомії й моносомії. Повні й мозаїчні форми. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпринтинг. Вік батьків і частота хромосомних хвороб у дітей.

Патогенез хромосомних хвороб. Залежність тяжкості клінічної картини від хромосомного дисбалансу, кількості втягнутого в процес еу- і гетерохроматину. Механізми порушення розвитку й виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах: нерозходження в мейозі, порушення овогенезу, деконденсація хромосом в ооцитах.

Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).

Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг.

Особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, трисомії 8, трисомії 22, "котячого крику", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X, полісомії Y. Популяційна частота. Особливості перебігу вагітності при хромосомних синдромах. Онкогенетичний характер хромосомної патології. Можливості терапії й реабілітації хворих. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.

Тема 9. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.

Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені делеціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені точковими мутаціями мітохондріальної ДНК. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS. Патологія, пов'язана з дефектами міжгеномної комунікації, - синдроми множинних делецій мітохондріальної ДНК, синдром делеції мітохондріальної ДНК. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Захворювання, пов'язані з

порушенням метаболізму молочної та піровиноградної кислот, Захворювання, зумовлені дефектами бета-окислення жирних кислот. Ферментопатії циклу Кребса. Ферментопатії циклу карнітину та ферментів, які беруть участь у його метаболізмі. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

Тема 10. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.

Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань: висока частота в популяції; природа статево-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах.

Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Взаємодія генетичної схильності та специфічних умов навколишнього середовища в розвитку захворювань. Конкретні механізми реалізації спадкової схильності.

Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби.

Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторіальних захворювань. Особливості збору, верифікації й інтерпретації інформації. Залежність ступеня ризику розвитку мультифакторіальних захворювань від ступеня споріднення з пробандом, тяжкості його стану, статі пробанда, популяційної частоти, характеру роботи й умов життя. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику.

Природжені вади розвитку мультифакторіального походження.

Тема 11. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.

Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами (лікарські засоби, їжа, клімат). Професійні хвороби, як екогенетичні у разі малих доз. Оцінка професійної придатності з екогенетичної точки зору. Спадкові фактори схильності до інфекційних захворювань. Спадковообумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби.

Тема 12. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.

Етнічні, географічні, соціальні фактори, що обумовлюють розходження в поширеності спадкової патології. Генетико-демографічні процеси й поширеність спадкових хвороб.

Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів: керування пенетрантністю та експресивністю; елімінація ембріону і плода; планування родини й дітонародження; охорона навколишнього середовища. Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування; пренатальна діагностика; масові просіюючі програми; "генетична" диспансеризація населення (реєстри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища.

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. МГК як лікарський висновок. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування. Генетичний ризик, ступені ризику. Поняття про теоретичний і емпіричний ризик. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Методика проведення МГК. Розрахунки генетичного ризику; повідомлення інформації пацієнтам; допомога родині у прийнятті рішення. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні. Історія розвитку дородової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики.

Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи,

показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Визначення рівня біохімічних маркерів (АФП, хоріонічного гонадотропіну та ін.) у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода.

Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.

Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.

Політика та цінності дисципліни.

Щоб успішно пройти відповідний курс необхідно регулярно відвідувати практичні заняття; мати теоретичну підготовку до практичних занять згідно тематики; не спізнюватися і не пропускати заняття; виконувати всі необхідні завдання і працювати кожного заняття; вміти працювати з партнером або в складі групи; звертатися до кураторів курсу з різних питань за тематикою занять і отримувати її, коли Ви її потребуєте.

Студенти можуть обговорювати різні завдання, але їх виконання - строго індивідуально. Не допускаються списування, використання різного роду програмних засобів, підказки, користування мобільним телефоном, планшетом чи іншими електронними гаджетами під час заняття з метою, не пов'язаною з навчальним процесом. Не допускаються запізнення студентів на практичні заняття.

Проведення курації пацієнтів можливо за умови наявності у студентів відповідної форми одягу, санітарної книжки з відміткою про вакцинацію проти дифтерії, результатів обстеження на напруження імунітету за кором (або відмітка про вакцинацію).

Студенти з особливими потребами можуть зустрічатися з викладачем або попередити його до початку занять, на прохання студента це може зробити староста групи. Якщо у Вас виникнуть будь-які питання, будь ласка, контакуйте з викладачем.

Заохочується участь студентів у проведенні наукових досліджень та конференціях за даною тематикою.

Усі студенти ХНМУ захищені Положенням про запобігання, попередження та врегулювання випадків, пов'язаних із сексуальними домаганнями і дискримінацією у Харківському національному медичному університеті, розроблено з метою визначення дієвого механізму врегулювання конфліктних ситуацій, пов'язаних із дискримінацією та сексуальними домаганнями. Дане Положення розроблено на підставі таких нормативно-правових актів України: Конституція України; Закону України «Про освіту»; Закону України «Про вищу освіту»; Закону України «Про засади запобігання та протидії дискримінації в Україні»; Закону України «Про забезпечення рівних прав та можливостей жінок і чоловіків»; Конвенція про захист прав людини і основоположних свобод; Конвенція про боротьбу з дискримінацією в галузі освіти; Конвенція про ліквідацію всіх форм дискримінації щодо жінок; Загальна рекомендація № 25 до параграфу 1 статті 4 Конвенції про ліквідацію всіх форм дискримінації щодо жінок; Зауваження загального порядку № 16 (2005) «Рівне для чоловіків та жінок право користування економічними, соціальними і культурними правами» (стаття 3 Міжнародного пакту економічних, соціальних і культурних прав; Комітет з економічних, соціальних та культурних прав ООН); Рекомендації щодо виховання в дусі міжнародного взаєморозуміння, співробітництва і миру та виховання в дусі поваги до прав людини і основних свобод (ЮНЕСКО); Концепція Державної соціальної програми забезпечення рівних прав та можливостей жінок і чоловіків на період до 2021 року. Харківський національний

медичний університет забезпечує навчання та роботу, що є вільними від дискримінації, сексуальних домагань, залякувань чи експлуатації. Університет визнає важливість конфіденційності. Всі особи, відповідальні за здійснення цієї політики (співробітники/-ці деканатів, факультетів, інститутів та Центру гендерної освіти, члени студентського самоврядування та етичного комітету, проректор з науково-педагогічної роботи), дотримуються конфіденційності щодо осіб, які повідомляють або яких звинувачують у дискримінації або сексуальних домаганнях (за виключенням ситуацій, коли законодавство вимагає розголошення інформації та/або коли розкриття обставин Університетом необхідне для захисту безпеки інших).

ХНМУ створює простір рівних можливостей, вільний від дискримінації будь-якого національного, расового чи етнічного походження, статі, віку, інвалідності, релігії, сексуальної орієнтації, гендерної приналежності, або сімейного стану. Всі права, привілеї, програми та види діяльності, що надаються студентам/-кам або співробітникам/-цям університету, розповсюджуються на всіх без винятку за умови належної кваліфікації. Антидискримінаційна політика та політика протидії сексуальним домаганням ХНМУ підтверджується Кодексом корпоративної етики та Статутом ХНМУ.

Поведінка в аудиторії

Студентству важливо дотримуватися правил належної поведінки в університеті. Ці правила є загальними для всіх, вони стосуються також і всього професорсько-викладацького складу та співробітників/-ць, і принципово не відрізняються від загальноприйнятих норм.

Під час занять

- дозволяється:
 - залишати аудиторію на короткий час за потреби та за дозволом викладача;
 - пити безалкогольні напої;
 - фотографувати слайди презентацій;
 - брати активну участь у ході заняття).
- заборонено:
 - їсти (за виключенням осіб, особливий медичний стан яких потребує іншого – в цьому випадку необхідне медичне підтвердження);
 - палити, вживати алкогольні і навіть слабоалкогольні напої або наркотичні засоби;
 - нецензурно висловлюватися або вживати слова, які ображають честь і гідність колег та професорсько-викладацького складу;
 - грати в азартні ігри;
 - наносити шкоду матеріально-технічній базі університету (псувати інвентар, обладнання; меблі, стіни, підлоги, засмічувати приміщення і території);
 - галасувати, кричати або прослуховувати гучну музику в аудиторіях і навіть у коридорах під час занять.

Плагіат та академічна доброчесність

Кафедра Медичної генетики підтримує нульову толерантність до плагіату. Від студентів та студенток очікується бажання постійно підвищувати власну обізнаність в академічному письмі. На перших заняттях проводитимуться інформаційні заходи щодо того, що саме вважати плагіатом та як коректно здійснювати дослідницько-науковий пошук.

Охорона праці

На першому занятті з курсу буде роз'яснено основні принципи охорони праці шляхом проведення відповідного інструктажу. Очікується, що кожен здобувач вищої освіти має знати, де найближчий до аудиторії евакуаційний вихід, де знаходиться вогнегасник, як їм користуватися тощо.

Порядок інформування про зміни у силябусі: необхідні зміни у силябусі затверджуються на методичній комісії ХНМУ з проблем професійної підготовки терапевтичного профілю та оприлюднюються на сайті ХНМУ, сайті кафедри медичної генетики ХНМУ.

Політика оцінювання

Організація поточного контролю. Викладачі слідкують за тим, щоб кожен студент отримав необхідну компетенцію в областях, що входять до тем практичних занять. Засвоєння теми (поточний контроль) контролюється на практичному занятті відповідно до конкретних цілей. Застосовуються такі засоби оцінки рівня підготовки студентів: тести, розв'язання ситуаційних задач, трактування та оцінка результатів лабораторних досліджень, методика призначення терапії, контроль засвоєння практичних навичок. Оцінювання поточної навчальної діяльності (ПНД) на кожному практичному занятті здійснюється за традиційною 4-бальною шкалою: «відмінно», «добре», «задовільно» та «незадовільно».

Оцінка з дисципліни. Підсумкове заняття (ПЗ) проводиться згідно з програмою навчальної дисципліни протягом семестру за розкладом, під час занять. Оцінка з дисципліни виставляється студенту на останньому (підсумковому) занятті. Підсумковий бал за ПНД та підсумкове заняття (ПЗ) визначається як середнє арифметичне традиційних оцінок за кожне заняття та ПЗ, округлене до 2-х знаків після коми (с точністю до сотих), які перераховуються у бали відповідно до «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності студентів...» з використанням таблиці 2 або середню оцінку (с точністю до сотих) за ПНД та її перерахунок у бали за ЕСТС викладач автоматично одержує за допомогою електронного журналу АСУ. Мінімальна кількість балів, яку має набрати студент за поточну діяльність під час вивчення дисципліни, становить 120 балів, максимальна кількість балів - 200 балів.

Оцінювання самостійної роботи студентів. Самостійна робота студентів, яка передбачена темою заняття поряд з аудиторною роботою, оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті.

Оцінювання індивідуальних завдань студента здійснюється за виконання завдань викладача:

- доповідь реферата на практичному занятті;
- доповідь з презентацією на практичному занятті,
- доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей;
- участь у Всеукраїнській олімпіаді

Бали за індивідуальні завдання студента можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність, вираховану з використанням таблиці 2 і входять в склад оцінки з дисципліни.

Під час оцінювання засвоєння кожної навчальної теми дисципліни (поточна навчальна діяльність - ПНД) та підсумкового заняття (ПЗ) студенту виставляється оцінка за традиційною 4-бальною системою: «відмінно», «добре», «задовільно» та «незадовільно».

Максимальна кількість балів, яку студент може набрати при вивченні дисципліни, становить - 200, мінімальна - 120 балів.

Після закінчення викладання дисципліни «Медична генетика» студент отримує залік.

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу

1. Оцінювання поточної навчальної діяльності (ПНД). Перерахунок середньої

оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу проводиться відповідно до «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності студентів...» (таблиця 2).

2. Оцінка з дисципліни. Підсумковий бал за ПНД та підсумкове заняття (ПЗ) визначається як середнє арифметичне традиційних оцінок за кожне заняття та ПЗ, округлене до 2-х знаків після коми, які перераховуються у бали з використанням таблиці 2.

Оцінювання індивідуальних завдань студента здійснюється за виконання завдань викладача: доповідь реферата на практичному занятті, доповідь з презентацією на практичному занятті, доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей, участь у Всеукраїнській олімпіаді – за кожний вид діяльності, які можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність, вирахованому з використанням таблиці 2 і входять в склад оцінки з дисципліни.

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу
(для дисциплін, що завершуються заліком)

4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала
5	200	4.22-4,23	169	3.45-3,46	138
4.97-4,99	199	4.19-4,21	168	3.42-3,44	137
4.95-4,96	198	4.17-4,18	167	3.4-3,41	136
4.92-4,94	197	4.14-4,16	166	3.37-3,39	135
4.9-4,91	196	4.12-4,13	165	3.35-3,36	134
4.87-4,89	195	4.09-4,11	164	3.32-3,34	133
4.85-4,86	194	4.07-4,08	163	3.3-3,31	132
4.82-4,84	193	4.04-4,06	162	3.27-3,29	131
4.8-4,81	192	4.02-4,03	161	3.25-3,26	130
4.77-4,79	191	3.99-4,01	160	3.22-3,24	129
4.75-4,76	190	3.97-3,98	159	3.2-3,21	128
4.72-4,74	189	3.94-3,96	158	3.17-3,19	127
4.7-4,71	188	3.92-3,93	157	3.15-3,16	126
4.67-4,69	187	3.89-3,91	156	3.12-3,14	125
4.65-4,66	186	3.87-3,88	155	3.1-3,11	124
4.62-4,64	185	3.84-3,86	154	3.07-3,09	123
4.6-4,61	184	3.82-3,83	153	3.05-3,06	122
4.57-4,59	183	3.79-3,81	152	3.02-3,04	121
4.54-4,56	182	3.77-3,78	151	3-3,01	120
4.52-4,53	181	3.74-3,76	150	Менше 3	Недостатньо
4.5-4,51	180	3.72-3,73	149		
4.47-4,49	179	3.7-3,71	148		
4.45-4,46	178	3.67-3,69	147		
4.42-4,44	177	3.65-3,66	146		
4.4-4,41	176	3.62-3,64	145		
4.37-4,39	175	3.6-3,61	144		
4.35-4,36	174	3.57-3,59	143		
4.32-4,34	173	3.55-3,56	142		
4.3-4,31	172	3.52-3,54	141		
4,27-4,29	171	3.5-3,51	140		
4.24-4,26	170	3.47-3,49	139		

Перелік питань до заліку

1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

1. Предмет та завдання медичної генетики.
2. Значення генетики для медицини.
3. Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
4. Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
5. Мінливість спадкових ознак як основа патології.
6. Роль спадковості та середовища у розвитку патології.
7. Класифікація спадкової патології.

2. Методи медичної генетики

1. Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.
2. Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Показання до

проведення цитогенетичних досліджень.

3. Клініко-генеалогічний метод.
4. Методика складання родоводу.
5. Типи успадкування.
6. Мітохондріальна спадковість.
7. Біохімічні методи. Показання до проведення досліджень.
8. Молекулярно-генетичні методи. Показання та можливості методу.

3. Пропедевтика спадкової патології

1. Семіотика спадкових хвороб.
2. Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.
3. Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.
4. Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.
5. Природжені вади розвитку.
6. Природжені морфогенетичні варіанти.
7. Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.

4. Моногенні та епігенетичні хвороби

1. Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
1. Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.
2. Головні риси клінічної картини моногенної патології.
3. Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.
4. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
5. Клініка, генетика та діагностика нейрофіброматозу.
6. Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу.
7. Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії.
8. Клініка, генетика та діагностика муковісцидозу.
9. Клініка, генетика та діагностика синдрому Марфана.
10. Клініка, генетика та діагностика гомоцистинурії.
11. Клініка, генетика та діагностика адреногенітального синдрому.
12. Клініка, генетика та діагностика синдрому Елерса-Данлоса.
13. Клініка, генетика та діагностика онтогенетичних синдромів.
14. Геномний імпринтинг. Визначення поняття.
15. Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.
16. Епігенетичні хвороби.

5. Хромосомні хвороби

1. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
2. Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.
3. Патогенез хромосомних хвороб.
4. Загальна характеристика хромосомних хвороб.
5. Клініко-генетична характеристика синдрому Патау.
6. Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса.
7. Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна.
8. Клініко-генетична характеристика трисомії 22.
9. Клініко-генетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера.
10. Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами.
11. Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій.
12. Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів.
13. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.

6. Мітохондріальні хвороби

1. Загальна характеристика мітохондріальної патології.
1. Класифікація мітохондріальних хвороб.
2. Мітохондріальна спадковість.
3. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

4. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
5. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Кернса-Сейра.
6. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MELAS.
7. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MERRF.
8. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Лебера.
9. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Пірсона.
10. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.

7. Хвороби із спадковою схильністю

1. Хвороби із спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.
1. Моногенні та полігенні форми хвороб із спадковою схильністю.
2. Механізми розвитку хвороб із спадковою схильністю.
3. Значення спадкової схильності у загальній патології людини.
4. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.

8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика

1. Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.
2. Генетичні основи профілактики природженої, спадкової та мультифакторіальної патології.
3. Рівні профілактики.
4. Питання планування сім'ї та прекоцепційна профілактика.
5. Охорона навколишнього середовища як складова профілактики.
6. Медико-генетичне консультування (МГК).
7. Загальні положення та показання до МГК.
8. Функції лікаря-генетика при МГК.
9. Ефективність МГК.
10. Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Показання. Терміни проведення.
11. Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних.
12. Неінвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу.
13. Інвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу. Протипоказання. Можливі ускладнення.
14. Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.
15. Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.
16. Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

Навчальна література

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2010 – 535с.
2. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. – Харьков: ХНМУ, 2016. - 204 с.
3. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.: Медицина, 2013.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
5. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johris Hopkins Univ.Press. 2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Завідувачка кафедри медичної генетики,
д.мед.н., професор



Ю.Б.Гречаніна