МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра медичної генетики
Навчальний рік___2023-2024____

СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

_____«АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ»_____
(назва освітнього компоненту)

Освітній компонент ____вибірковий_____

Форма здобуття освіти _____очна_____
(очна; заочна; дистанційна)

Галузь знань_____22 Охорона здоров`я_____
(шифр і назва галузі знань)
Спеціальність_____223 «Медсестринство»_____
(шифр і назва спеціальності)

Освітньо-професійна програма_____«Сестринська справа»_____

Першого (бакалаврського) рівня вищої освіти.

Курс___2___

Силабус освітнього компоненту розглянуто на засіданні кафедри медичної генетики

Протокол від
«26» серпня 2022 року №1

Завідувач кафедри

Гречаніна Ю.Б.

Схвалено методичною комісією ХНМУ з проблем професійної підготовки терапевтичного профілю

Протокол від
«26» серпня 2022 року №1

Голова

П.Г.Кравчун

РОЗРОБНИКИ СИЛАБУСУ:

1. Гречаніна Юлія Борисівна, завідувач кафедри медичної генетики, доктор медичних наук, професор

2. Бугайова Олена Валеріївна, доцент кафедри медичної генетики, кандидат медичних наук, доцент

ДАНІ ПРО ВИКЛАДАЧІВ, ЩО ВИКЛАДАЮТЬ ОСВІТНІЙ КОМПОНЕНТ

Прізвище, ім'я по батькові викладача	**Гречаніна Олена Яківна,** д. мед. н., член-кореспондент АМН України, професор кафедри медичної генетики;
Професійні інтереси, посилання на профайн викладача (на сайті університету, кафедри, в системі Moodle та інше	Медична генетика. Клінічна генетика. Мітохондріальна та епігеномна медицина. Метаболічні хвороби. Пренатальна діагностика. Профілактика спадкової патології. Засновник Харківської школи клінічних генетиків, вперше розробила і втілила в життя систему первинної профілактики генетичних дефектів – преконцепційну 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. Сайт університету: https://knmu.edu.ua/departments/kafedra-medychnoyi-genetyky/ АСУ: http://31.128.79.157:8080//profile Moodle: http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86
Контактний телефон	+38-066-181-61-00, 057-705-16-74
Корпоративна пошта викладача	oy.hrechanina@knmu.edu.ua
Консультації	понеділок 15.30-17.00
Локація (очні)	Ауд. кафедри медичної генетики КНП ХОР «МСМГЦ-ЦР(О)З» (пр. Незалежності, 13).

Прізвище, ім'я по батькові викладача	**Молодан Людмила Володимирівна,** доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент
Професійні інтереси, посилання на профайн викладача (на сайті університету, кафедри, всистемі Moodle та інше	Медична генетика. Клінічна генетика. Онкогенетика. Мітохондріальна та епігеномна медицина. Метаболічні хвороби. Профілактика спадкової патології. Сайт університету: https://knmu.edu.ua/departments/kafedra-medychnoyi-genetyky/ АСУ: http://31.128.79.157:8080//profile Moodle: http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86
Контактний телефон	+38-098-478-00-59, 057-707-73-20
Корпоративна пошта викладача	lv.molodan@knmu.edu.ua
Розклад занять	Відповідно до розкладу навчального відділу
Консультації	середа 15.30-17.00
Локація (очні)	Ауд. кафедри медичної генетики КНП ХОР «МСМГЦ-ЦР(О)З» (пр. Незалежності, 13).

Прізвище, ім'я по батькові викладача	**Бугайова Олена Валеріївна,** доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент
Професійні інтереси, посилання на профайл викладача (на сайті університету, кафедри, в системі Moodle та інше	Медична генетика. Клінічна генетика. Спадкові хвороби сполучної тканини. Лізосомні хвороби накопичення. Профілактика спадкової патології. Сайт університету: https://knmu.edu.ua/departments/kafedra-medychnoyi-genetyky/ АСУ: http://31.128.79.157:8080//profile Moodle: http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86
Контактний телефон	+38-050-401-35-81
Корпоративна пошта викладача	ov.buhaiova@knmu.edu.ua
Консультації	п`ятниця 15.30-17.00
Локація (очні)	Ауд. кафедри медичної генетики КНП ХОР «МСМГЦ-ЦР(О)З» (пр. Незалежності, 13).

ВСТУП

Силабус освітнього компоненту «Актуальні питання медичної генетики» складений відповідно до освітньо-професійної програми (далі – ОПП) «Сестринська справа» та Стандарту вищої освіти України (далі - Стандарт), перший (бакалаврський) рівень, галузь знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальності «Медсестринство».

Опис освітнього компоненту (анотація). Вибірковий освітній компонент «Актуальні питання медичної генетики» призначений для здобувачів освіти 2 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 освітнього компоненту. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки конкурентно-спроможного, висококваліфікованого, компетентного фахівця, здатного вирішувати практичні проблеми і задачі діяльності у галузі охорони здоров'я із застосуванням положень, теорій та методів фундаментальних,медичних та клінічних наук. Необхідність генетичних знань для медичних сестер визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Загальна концепція викладання медичної генетики в вищих медичних закладах полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього фахівця. У зв'язку з цим педагогічна діяльність повинна бути спрямована, у першу чергу, на допомогу здобувачам освіти 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 вивчення освітнього компоненту «Актуальні питання медичної генетики» 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.

Предметом вивчення освітнього компоненту є клінічна генетика.

Пререквізити. Вивчення освітнього компоненту передбачає попереднє засвоєння навчальних дисциплін з основ медичної біології та мікробіології, анатомії людини, фізіології, медичної та біоорганічної хімії.

Постреквізити. Основні положення освітнього компоненту мають застосовуватися при вивченні суміжних дисциплін протягом 2 року навчання.
Посилання на сторінку освітнього компоненту в MOODLE http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86

1. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

1.1. Метою вивчення освітнього компоненту є забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі медицини, а саме в медичній генетиці, здатних розв'язувати комплексні проблеми діагностики вродженої та спадкової патології.

1.2. Основними завданнями вивчення освітнього компоненту є набуття здобувачами освіти компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Сестринська справа» першого (бакалаврського) рівня вищої освіти за спеціальністю 223 «Медсестринство» кваліфікації магістр: 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, діятисоціально відповідально та свідомо.

1.3. Компетентності та результати навчання, формуванню яких сприяє дисципліна: Основними завданнями курсу є набуття здобувачам освітии компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Сестринська справа» першого рівню вищої освіти за спеціальністю 223 «Медсестринство» (вибіркова дисципліна «Актуальні питання медичної генетики») – інтегральних, загальних, фахових компетенцій.

1.3.1. Вивчення освітнього компоненту забезпечує опанування здобувачам освіти компоненту **компетентностей:**

інтегральні: бакалавр медсестринства здатний вирішувати практичні проблеми і задачі діяльності в галузі охорони здоров'я із застосуванням положень, теорій та методів фундаментальних, медичних та клінічних наук в умовах комплексності та невизначеності.
загальні: здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, здатність

застосовувати знання у практичних ситуаціях, знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності, здатність приймати обґрунтовані рішення.

спеціальні (фахові, предметні): здатність розпізнавати й інтерпретувати ознаки здоров'я і його змін, хвороби чи інвалідності (оцінка/діагноз), обмежень можливості повноцінної життєдіяльності і визначати проблеми пацієнтів при різних захворюваннях та станах, здатність ефективно застосовувати сукупність професійних навичок (вмінь), медичних засобів, втручань та дій при оцінці функціонального стану пацієнтів/клієнтів, підготовці їх до діагностичних досліджень та заборі біологічного матеріалу для лабораторних досліджень, здатність виявляти зв'язок клінічних проявів захворювань з результатами додаткових методів дослідження.

1.3.2. Вивчення освітнього компоненту забезпечує набуття здобувачам освіти наступних **програмних результатів навчання:** проводити медсестринське суб'єктивне та об'єктивне обстеження різних органів і систем пацієнта та оцінювати отримані дані. В умовах закладів охорони здоров'я (ЗОЗ) та вдома, шляхом спілкування з пацієнтами різних вікових груп, їхніми родичами чи близькими з оточення хворою дитиною та її батьками, уміти збирати скарги, анамнез захворювання, анамнез життя, збирати відомості для складання родоводу, оцінювати анамнестичні дані.

1.3.3. Вивчення освітнього компоненту забезпечує набуття здобувачам освіти наступних **соціальний навичок (Soft skills):**

- 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 ігрови),
- 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).

2.1. ІНФОРМАЦІЙНИЙ ОБСЯГ НАВЧАЛЬНОЇ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

<table>
<tr><td rowspan="2">Найменування показників</td><td rowspan="2">Галузь знань, спеціальність, освітній ступінь, ОПП</td><td>Характеристика навчальної освітнього компоненту</td></tr>
<tr><td>денна
форма здобуття освіти</td></tr>
<tr><td>Кількість кредитів – 3</td><td>Галузь знань
22 «Охорона здоров`я»
(шифр і назва)</td><td>Вибіркова</td></tr>
<tr><td rowspan="5">Загальна кількість годин – 90</td><td rowspan="5">Спеціальність:
223
«Медсестринство»</td><td>Курс:</td></tr>
<tr><td>2-й</td></tr>
<tr><td>Семестр</td></tr>
<tr><td></td></tr>
<tr><td>Лекції</td></tr>
<tr><td rowspan="9">Годин для денної форми навчання:
аудиторних – 36
самостійної роботи здобувач освіти - 54</td><td rowspan="4">Освітній ступінь:
Бакалавр</td><td>10 год.</td></tr>
<tr><td>Практичні, семінарські</td></tr>
<tr><td>26 год.</td></tr>
<tr><td>Лабораторні</td></tr>
<tr><td rowspan="5">ОПП
«Сестринська справа»</td><td>-</td></tr>
<tr><td>Самостійна робота</td></tr>
<tr><td>54 год.</td></tr>
<tr><td>Індивідуальні завдання: -</td></tr>
<tr><td>Вид підсумковою контролю:
залік</td></tr>
</table>

2.2. Опис освітнього компоненту

2.2.1. Лекції

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Види лекцій
1.	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Семіотика спадкових захворювань.	2	Проблемна, мультимедійна та лекція-бесіда, презентація, консультація (клінічний розбір), кейс-метод
2.	Загальна характеристика генної патології.	2	
3.	Загальна характеристика хромосомних хвороб.	2	
4.	Загальна характеристика мітохондріальної патології.	2	
5.	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	2	
	Всього годин	**10**	

2.2.2. Практичні заняття

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	2	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, відеофільми, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, стандартизований пацієнт.	*Поточний контроль:* усне опитування; письмове опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфоліо; доповідь; виступ на задану тему. *Підсумковий контроль:* залік
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.	2		
4.	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.	3		
5.	Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адоптації.	3		
6.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.	3		
7.	Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.	3		
8.	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	3		
9.	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.	2		

10.	Залік	2		
	Всього годин	**26**		

2.2.3. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Підготовка до практичного заняття за темою №1 «Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини».	2	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
2.	Підготовка до практичного заняття за темою №2 «Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичний методи. Біохімічні методи»: Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	2		
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».	2		
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».	2		
11.	Підготовка до практичного заняття за темою №7 «Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування».	2		
12.	Підготовка до практичного заняття за темою №8 «Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики».	2		
13.	Підготовка до практичного заняття за темою №9 «Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми».	2		
14.	Спадкові захворювання нирок.	4		
15.	Системні скелетні дисплазії.	4		
16.	Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	4		
17.	Індивідуальні завдання Доповідь реферату на практичному занятті. Доповідь на клінічних конференціях базі кафедри. Написання тез, статей Участь в конференціях.	4		
	Всього годин	**54**		

Методи навчання:

1. Словесні методи:бесіда, розповідь, пояснення, робота з літературою.
2. Наочні методи: ілюстрування, демонстрування, спостереження.
3. Практичні методи: ситуаційні задачі, самостійна робота, пошуково-дослідницька робота.
4. Інтерактивні методи: дискусія, робота в малих групах, мозковий штурм, кейс-метод, ділова гра.

Види контролю:

Поточний: усне опитування здобувачів вищої освіти, письмовий контроль теоретичних знань за варіантами, презентація результатів роботи в малих групах.

Проміжний: захист результатів виконання індивідуального завдання.

Додатковий: публічна презентація наукового продукту (тези, стаття…).

Підсумковий: залік.

3. КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ

3.1. Оцінювання успішності навчання здобувачів освіти здійснюється на підставі чинної «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності здобувачів освіти ХНМУ» (Наказ ХНМУ №181 від 21.08.2021р.).

Поточна навчальна діяльність здобувачів вищої освіти контролюється викладачем академічної групи, після засвоєння здобувачами вищої освіти кожної теми освітнього компоненту та виставляються оцінки з використанням 4-бальної (національної) системи. За підсумками семеструсередню оцінку (з точністю до сотих) за ЗНД викладач автоматично одержує за допомогою електронного журналу системи АСУ.

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність проводиться відповідно до «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності здобувачів вищої освіти в Харківському національному медичному університеті», затвердженій наказом ХНМУ № 181 від 21.08.2021.

Підсумковий бал за ЗНД у семестрі визначається як середнє арифметичне національних оцінок за кожне заняття та ПЗ, округлене до 2-х знаків після коми. Відповідно до вказаної Інструкції, перерахунок середньої оцінки за загальну навчальну діяльність (ЗНД) у багатобальну шкалу, для дисциплін, що завершуються диференційованим заліком проводиться відповідно до таблиці 1.

Політика оцінювання

Організація поточного контролю. Викладачі слідкують за тим, щоб кожен здобувач освіти 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 здобувачів освіти: 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 освітнього компоненту. Підсумкове заняття (ПЗ) проводиться згідно з програмою освітнього компоненту протягом семеструза розкладом, під час занять. Оцінка з освітнього компоненту виставляється здобувач освіти 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 здобувачів освіти…» 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 здобувач освіти за поточну діяльність під час вивчення освітнього компоненту, становить 120 балів, максимальна кількість балів - 200 балів.

Оцінювання самостійної роботи здобувачів освіти. Самостійнаробота здобувачів освіти, яка передбачена темою заняття поряд з аудиторною роботою, оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті.

Оцінювання індивідуальних завдань здобувачів освіти 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;

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

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

Максимальна кількість балів, яку здобувач освіти може набрати при вивченні освітнього компоненту, становить - 200, мінімальна – 120 балів.

Після закінчення викладання освітнього компоненту «Актуальні питання медичної генетики» здобувач освіти 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 здобувачів освіти…» (таблиця 2).

2. Оцінка з освітнього компоненту. 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 здобувач освіти здійснюється за виконання завдань викладача: доповідь реферата на практичному занятті 0 – 2 бали; доповідь з презентацією на практичному занятті 0 – 3 бали, доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей 0 – 5 балів; участь у Всеукраїнській олімпіаді – за кожний вид діяльності 5 – 10 балів (загалом не більше 10 балів), 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 освітнього компоненту.

Таблиця 2

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		

Проведення та оцінювання підсумкового заняття.

Підсумкове заняття (ПЗ) проводиться згідно з робочою навчальною програмою з дисципліни (далі-РНПД) за розкладом, під час занять.

Методика проведення підсумкового заняття передбачає оцінювання освоєння практичних навичок (критерії оцінювання – «виконав» або «не виконав»). Під час оцінювання знань здобувача, що входять до даного підсумкового заняття (ПЗ) виставляється оцінка за національною шкалою, яка рахується як оцінка за ПНД.

Оцінка з дисципліни:

Оцінка з дисципліни визначається як середнє арифметичне балів ПНД, які переводяться у 200-бальну шкалу ECTC (табл.1).

Максимальна кількість балів, яку здобувач може набрати за вивчення дисципліни – 200 балів, мінімальна кількість балів становить 120.

Технологія оцінювання дисципліни

Оцінювання результатів вивчення дисципліни проводиться безпосередньо під час заліку. Оцінка з дисципліни визначається як сума балів за ПНД і становить min – 120 до max – 200. Відповідність оцінок за 200 бальною шкалою, чотирибальною (національною) шкалою та шкалою ЄCTS наведена у таблиці 2.

Таблиця 2.

Відповідність оцінок за 200 бальною шкалою, чотирибальною (національною) шкалою та шкалою ECTS

Оцінка за 200 бальною шкалою	Оцінка за шкалою ECTS	Оцінка за чотирибальною (національною) шкалою
180–200	A	Відмінно
160–179	B	Добре
150–159	C	Добре
130–149	D	Задовільно
120–129	E	Задовільно
Менше 120	F, Fx	Незадовільно

Оцінка з дисципліни виставляється лише здобувачам вищої освіти, яким зараховані усі заняття включаючи підсумкове заняття.

Оцінки "**F_X**" або "**F**" ("незадовільно") виставляються здобувачам, яким не зараховано вивчення дисципліни.

Після завершення вивчення дисципліни відповідальний за організацію навчально-методичної роботи на кафедрі або викладач виставляють здобувачу відповідну оцінку за шкалами у залікову книжку та заповнюють відомості успішності з дисципліни за формами: У-5.03А – **залік**.

3.2. Питання до заліку:

Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини
Предмет та завдання медичної генетики.
Значення генетики для медицини.
Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
Мінливість спадкових ознак як основа патології.
Роль спадковості та середовища у розвитку патології.
Класифікація спадкової патології.
Методи медичної генетики
Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.
Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Показання до проведення цитогенетичних досліджень.
Клініко-генеалогічний метод.
Методика складання родоводу.
Типи успадкування.
Мітохондріальна спадковість.
Біохімічні методи. Показання до проведення досліджень.
Молекулярно-генетичні методи. Показання та можливості методу.
Пропедевтика спадкової патології
Семіотика спадкових хвороб.
Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.
Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.
Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.
Природжені вади розвитку.
Природжені морфогенетичні варіанти.
Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.
Моногенні та епігенетичні хвороби
Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.
Головні риси клінічної картини моногенної патології.
Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.
Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
Клініка, генетика та діагностика нейрофіброматозу.
Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу.
Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії.
Клініка, генетика та діагностика муковісцидозу.
Клініка, генетика та діагностика синдрому Марфана.
Клініка, генетика та діагностика гомоцистинурії.
Клініка, генетика та діагностика адреногенітального синдрому.
Клініка, генетика та діагностика синдрому Елерса-Данлоса.
Клініка, генетика та діагностика онтогенетичних синдромів.

Геномний імпринтинг. Визначення поняття.
Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.
Епігенетичні хвороби.

Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.
Патогенез хромосомних хвороб.
Загальна характеристика хромосомних хвороб.
Клініко-генетична характеристика синдрому Патау.
Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса.
Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна.
Клініко-генетична характеристика трисомії 22.
Клініко-генетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера.
Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами.
Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій.
Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів.
Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.

Мітохондріальні хвороби

Загальна характеристика мітохондріальної патології.
Класифікація мітохондріальних хвороб.
Мітохондріальна спадковість.
Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.
Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Кернса-Сейра.
Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MELAS.
Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MERRF.
Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Лебера.
Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Пірсона.
Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.

Хвороби із спадковою схильністю

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

Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика

Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.
Генетичні основи профілактики природженої, спадкової та мультифакторіальної патології.
Рівні профілактики.
Питання планування сім’ї та преконцепційна профілактика.
Охорона навколишнього середовища як складова профілактики.
Медико-генетичне консультування (МГК).

Загальні положення та показання до МГК.
Функції лікаря-генетика при МГК.
Ефективність МГК.
Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Показання. Терміни проведення.
Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних.
Неінвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу.
Інвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу. Протипоказання. Можливі ускладнення.
Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.
Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми. Розширений неонатальний скринінг.
Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

3.3. Індивідуальні завдання

Оцінювання індивідуальних завдань здобувач освіти 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;

Бали за індивідуальні завдання здобувач освіти можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність і входять в склад оцінки з освітнього компоненту.

4. ПОЛІТИКА ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

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.

Здобувачі освіти 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 здобувачів освіти на практичні заняття.

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

Здобувачі освіти з особливими потребами можуть зустрічатися з

викладачем або попередити його до початку занять, на прохання здобувач освіти це може зробити староста групи. Якщо у Вас виникнуть будь-які питання, будь ласка, контактуйте з викладачем.

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

Усі здобувачі освіти 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. Харківський національний медичний університет забезпечує навчання та роботу, що є вільними віддискримінації, 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 здобувач освітиського 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 здобувачам освіти/-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

Здобувач освітиству 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.

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

5. АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ

Кафедра медичної генетики підтримує нульову толерантність до плагіату. Від здобувачів освіти 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.

6. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Базова

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Волосовця О.П.: К., 2017 – 535с.
2. Гречаніна О.Я., Біловол О.М. та співавтори «Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами». Тернопіль, ТДМУ, 2018. – 216 с.
3. Козлова С.І., Семанова Е., Демікова І.С., Блиннікова О.Е. Спадкові синдроми та медико-генетичне консультування. Довідник. - Л.: Медицина, 2016.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2016.

Допоміжна

1. Гречаніна О.Я., Маталон Р., Гречаніна Ю.Б., Новікова І.В., Гусар В.А., Холмс Б., Жукс С., Реді П.Л., Тайрінг С. «Пошук фено- и генотипових співвідношень при дефектах фолатного циклу за межами звичайної генетики». Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2012. – № 25. – С. 5-33.
2. Гречаніна О.Я. Газова хроматорграфія мас-спектрометрія, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречаніна, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречаніна та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та слухачів.- Харків: ХНМУ, 2018.- 87 с.
3. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
4. Гречаніна О.Я., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.
5. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як навчальний посібникдля студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.
6. Гречаніна Ю.Б. «Спадкові хвороби, які супроводжуються судомним синдромом». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 83 с.
7. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.

8. Хоффманн Г. Аналіз органічних кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.
9. Елліс С.Д. Епігенетика / С.Д. Елліс , Т. Дженювейн , Д. Рейнберг .: Техносфера, 2010. - 496 с.
10. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2007
11. Zhadanov S.I., Grechanina E.Ya., Grechanina Yu.B., Gusar V.A., Fedoseeva N.P., Lebon S., Münnich A., Schurr T.G. «Fatal manifestation of a de novo ND5 mutation: Insights into the pathogenic mechanisms of mtDNA ND5 gene defects». Mitochondrion. 2007. – P.260-266.

7. ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2017.
2. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.l,2.Johris Hopkins Univ.Press. 2018. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Посилання на сторінку освітнього компоненту в MOODLE http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86

8. ІНШЕ Корисні посилання:

Положення про запобігання, попередження та врегулювання випадків, пов’язаних із сексуальними домаганнями та дискримінацією у ХНМУ (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_sex.pdf)

Порядок проведення занять з поглибленого вивчення здобувачами вищої освіти ХНМУ окремих освітніх компонентів понад обсяг навчального плану (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/poriad_pogl-vyv_dysc.pdf)

Положення про визнання результатів неформальної освіти в ХНМУ (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_neform_osv-1.pdf

Документи щодо поширення інклюзивної освіти в ХНМУ (http://www.knmu.kharkov.ua/index.php?option=com_content&view=article&id=7108%3A2021- 03-10-14-08-02&catid=12%3A2011-05-10-07-16-32&Itemid=33&lang=uk)