

**СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА
ПРОФІЛАКТИКА ГЕНЕТИЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ У СИСТЕМІ
ГРОМАДСЬКОГО ЗДОРОВ'Я**

Спеціальність: **І9 «Громадське здоров'я»**
Освітньо-професійна програма: **Громадське здоров'я**
Код компонента в освітній програмі: **ВК 18**
Рівень вищої освіти: **другий (магістерський)**
Форма здобуття освіти: **заочна**
Рік навчання: **2**
Семестр(и): **І (осінній) / ІІ (весняний)**
Тип освітнього компонента: **вибірковий**
Навчальний рік: **2026-2027**

Обсяг: **3 кредити ECTS (90 год.)**
Навчальні заняття: **лекції, практичні заняття**
Підсумковий контроль: **залік**
Пререквізити: **ОК4, ОК8, ОК11, ОК14, ОК16, ОК18**

Кафедра/підрозділ: **кафедра акушерства, гінекології, дитячої гінекології та медичної генетики**, пр. Незалежності, 13, КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – центр рідкісних (орфанних) захворювань», 1 поверх

Керівник освітнього компонента: доцент **Бугайова Олена Валеріївна**,
email: ov.buhaiova@knmu.edu.ua

Сторінка освітнього компонента в Moodle: <https://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=5857>

ОПИС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Освітній компонент «Профілактика генетичних захворювань у системі громадського здоров'я» включає в собі відомості з ранньої діагностики природженої та спадкової патології, яка дозволяє своєчасно провести медико-генетичне консультування, розрахувати генетичний ризик, розробити індивідуальну тактику ведення хворих та членів їх родин, яка спрямована на зниження рівня інвалідизації і смертності у системі громадського здоров'я.

МЕТА КУРСУ: Забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі громадського здоров'я, здатних розв'язувати комплексні проблеми профілактики вродженої та спадкової патології.

РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ:

- формування уявлень про місце профілактики генетичних захворювань в структурі загальних знань про профілактичну роботу серед населення;
- оволодіння основними поняттями медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології;
- оволодіння особливостями впливу на здоров'я людини факторів ризику та профілактичних дій, види профілактики та сутність політики і стратегії ВООЗ щодо попередження генетичних захворювань;
- оволодіння змістом та особливостями організації роботи медико-генетичної служби, її структурних підрозділів з профілактики, взаємодію з іншими закладами охорони здоров'я;
- володіння методами, формами та засобами медико-генетичного консультування у формуванні здорового способу життя людини;
- визначати фактори ризику та інтерпретувати їх вплив на стан здоров'я населення; працювати з нормативно-правовими документами в сфері охорони здоров'я;
- визначати та аналізувати діяльність інформаційної політики та популяризацію здорового способу життя засобами соціальної реклами та рекламно-інформаційними технологіями;
- розуміти роль міжсекторальної взаємодії та застосовувати в практичній діяльності зарубіжний досвід з реалізацією профілактичних програм генетичних захворювань.

ЗМІСТ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Перелік тем лекцій (2 год.):

1. Профілактика генетичних захворювань у системі громадського здоров'я

Перелік тем практичних занять (12 год.):

1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Методи генетичної діагностики. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб.
2. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка, діагностика, лікування, профілактика.
3. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка, генетика, профілактика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.
4. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування та профілактики спадкових хвороб обміну, реабілітації і соціальної адаптації.
5. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування, профілактика.
6. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.

Перелік тем самостійної роботи студента (76 год.)

1. Підготовка до практичного заняття за темою №1 «Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Методи генетичної діагностики. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб».
2. Підготовка до практичного заняття за темою №2 «Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка, діагностика, лікування, профілактика».
3. Підготовка до практичного заняття за темою №3 «Загальна характеристика моногенної патології. Клініка, генетика, профілактика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб».
4. Спадкові захворювання нирок. Клініка, діагностика, лікування, профілактика.
5. Системні скелетні дисплазії. Клініка, діагностика, лікування, профілактика.
6. Підготовка до практичного заняття за темою №4 «Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування та профілактики спадкових хвороб обміну, реабілітації і соціальної адаптації».
7. Сучасні методи уточнюючої діагностики спадкових хвороб обміну.
8. Новітні технології в молекулярній діагностиці.
9. Підготовка до практичного заняття за темою №5 «Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування, профілактика».
10. Підготовка до практичного заняття за темою №6 «Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми».
11. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.

СРС спрямована на поглиблення та закріплення теоретичних знань, отриманих під час аудиторного навчання та сприяють формуванню професійних компетентностей. Результати СРС підлягають контролю та включені до підсумкового контролю знань.

Консультації: онлайн, за попередньою реєстрацією на сторінці курсу в Системі дистанційного навчання курсу.

Методи навчання: кейс-лекція, наочні методи навчання, розв'язання ситуаційних задач та кейсів, метод стандартизованого пацієнта.

ОЦІНЮВАННЯ

Поточна навчальна діяльність (ПНД). Оцінювання успішності здобувачів освіти здійснюється відповідно до Інструкції з оцінювання навчальної діяльності здобувачів вищої освіти в ХНМУ (<https://knmu.edu.ua/documents/normatyvni-dokumenty-navchalnogo-proczesu/>).

Поточна навчальна діяльність здобувачів вищої освіти контролюється викладачем академічної групи, після засвоєння здобувачами вищої освіти кожної теми дисципліни та виставляються оцінки з використанням 4-бальної (національної) системи.

Незадовільні оцінки відпрацьовуються відповідно до Положення про порядок відпрацювання студентами ХНМУ навчальних занять (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_vidprac_zaniat.pdf).

Середнє арифметичне ПНД за семестр становить **загальну навчальну діяльність (ЗНД)**. В кінці семестру середня оцінка за семестр конвертується у багатобальну оцінку (70 – 120 балів) відповідно до таблиці 1 Інструкції з оцінювання (див. вище).

Індивідуальні завдання (ІЗ) оцінюються до 10 балів.

Підсумковий контроль. Залік.

Оцінка з дисципліни (ОД). Визначається як середнє арифметичне балів ПНД.

Оскарження результатів підсумкового контролю проводиться у встановленому в ХНМУ порядку (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_apel_kontrol.pdf).

ПОЛІТИКИ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Рекомендації щодо роботи на курсі: брати активну участь у всіх формах роботи на заняттях, присвячувати час виконанню самостійної роботи та підготовці до занять, ставити запитання під час занять.

Відвідування занять. Відвідування лекцій та практичних занять є обов'язковим.

Пропущені заняття відпрацьовуються відповідно до Положення про порядок відпрацювання студентами ХНМУ навчальних занять (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_vidprac_zaniat.pdf).

Академічна доброчесність. ХНМУ стоїть на позиціях нульової толерантності до проявів академічної недоброчесності. Будь-які порушення принципів академічної доброчесності тягнуть за собою відповідальність у встановленому в ХНМУ порядку (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_ad-1.pdf).

Використання електронних гаджетів та інструментів штучного інтелекту допускається лише з дозволу викладача.

Політика щодо осіб з особливими освітніми потребами. Здобувачі з особливими освітніми потребами мають зв'язатися з викладачем задля розробки індивідуальної освітньої траєкторії.

Час відповіді викладача: 24 години.

Технічні вимоги до роботи на курсі:

- доступ до комп'ютера, ноутбука, планшета чи смартфона;
- корпоративний обліковий запис Google з власним фото;
- навички роботи з Google Workspace (Google Meet, Docs, Sheets, Slides, Forms) та Moodle

Технічна підтримка: АСУ (ev.shevtsov@knmu.edu.ua), Google (tehotdelknmu@gmail.com), Moodle (al.korol@knmu.edu.ua)

РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Волосовця О.П.: К., 2019 – 535с.
2. Соматогенетичне обстеження пацієнтів із підозрою на спадкову патологію: [презентація PowerPoint] / О.Я.Гречаніна, Ю.Б.Гречаніна, Т.В.Фролова, Ю.М.Купріячук, О.В.Бугайова, Я.Р.Гречанін, Д.В.Школьнікова. – Електронні дані (62 слайди). – Харків, 2024.

3. Моногенні та епігенетичні хвороби. Фено-, гено-, та епігенетичні особливості сучасної патології нервово-психічного розвитку. Про що мовчать діти?: [презентація PowerPoint] / О.Я.Гречаніна, Т.В.Фролова, Я.Р.Гречанін, Ю.М.Купріячук, Ю.Б.Гречаніна, Л.А.Вигівська, Д.В.Школьнікова, О.В.Бугайова, Л.В.Молодан, Н.О.Показій, О.Ю.Вернігор, І.М.Щербіна. – Електронні дані (147 слайдів). – Харків, 2025.
4. Моногенні та епігенетичні хвороби. дистонії-плюс. клініка, генетика, діагностика міоклонічної дистонії та синдрому Сегави: [презентація PowerPoint] / О.Я.Гречаніна, Л.В.Молодан, О.Ю.Вернігор, Д.В.Школьнікова, О.В.Бугайова. – Електронні дані (82 слайда). – Харків, 2025.
5. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum: Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism, 2021.
6. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach, 2021.
7. Інтернет ресурси: Orphanet: <http://www.orpha.net>; PubMed Central: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>; Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/>; OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man): <https://www.omim.org/>; GeneReviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>; GeneCards: <https://www.genecards.org/>

В.о. зав. кафедри акушерства, гінекології,
дитячої гінекології та медичної генетики

Олена ГРЕЧАНІНА