

**СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА
АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ**

Спеціальність: **І5 «Медсестринство»**
Спеціалізація **І5.01 «Медсестринство»**
Освітньо-професійна програма: **Сестринська справа**
Код компонента в освітній програмі: **ВК 3**
Рівень вищої освіти: **перший (бакалаврський)**
Форма здобуття освіти: **очна (денна)**
Рік навчання: **2**
Семестр(и): **ІІІ (осінній) / ІV (весняний)**
Тип освітнього компонента: **вибірковий**
Навчальний рік: **2026-2027**

Обсяг: **3 кредити ECTS (90 год.)**
Навчальні заняття: **лекції, практичні заняття**
Підсумковий контроль: **залік**
Пререквізити: **ОК6, ОК7, ОК8, ОК13, ОК45**

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=5361>

ОПИС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Освітній компонент «Актуальні проблеми медичної генетики» 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.

МЕТА КУРСУ: 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.

РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ:

- оволодіння основними поняттями медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології;
- 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, алергологічний анамнез, епідеміологічний анамнез, оцінювати анамнестичні дані та проводити об'єктивне обстеження;
- Брати участь у забезпеченні спостереження за здоровим і перехворілим населенням, реабілітації та диспансерного нагляду. В умовах ЗОЗ, удома та в громаді, користуючись чинними наказами МОЗ України, з метою формування, збереження та поліпшення стану здоров'я дорослого та дитячого населення.
- Вміти вести облік диспансерних груп населення, робити розрахунок та аналіз статистичних показників ефективності диспансеризації, проводити роз'яснювальну роботу серед пацієнтів різних диспансерних груп;



ЗМІСТ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Перелік тем лекцій (10 год.):

1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Семіотика спадкових захворювань
2. Загальна характеристика генної патології.
3. Загальна характеристика хромосомних хвороб.
4. Загальна характеристика мітохондріальної патології.
5. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.

Перелік тем практичних занять (22 год.):

1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.
2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичний методи. Біохімічні методи.
3. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.
4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.
5. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.
6. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.
7. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.
8. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.
9. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультації. Пренатальна діагностика. Розширений неонатальний скринінг.

Перелік тем самостійної роботи студента (58 год.)

1. Підготовка до практичного заняття за темою №1.
2. Підготовка до практичного заняття за темою №2.
3. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.
4. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї.
5. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології.
6. Підготовка до практичного заняття за темою №5.
7. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії.
8. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії.
9. Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення.
10. Новітні технології в молекулярній діагностиці.
11. Підготовка до практичного заняття за темою №6.
12. Підготовка до практичного заняття за темою №7.
13. Підготовка до практичного заняття за темою №8.
14. Підготовка до практичного заняття за темою №9.
15. Спадкові захворювання нирок.
16. Системні скелетні дисплазії.
17. 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.Купріяничук, 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.Купріяничук, 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. завідувача кафедри акушерства, гінекології,
дитячої гінекології та медичної генетики

Олена ГРЕЧАНІНА