

**СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА
ВНУТРІШНЯ МЕДИЦИНА
РОЗДІЛ: МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА**

Спеціальність: **222 «Медицина»**
Освітньо-професійна програма: **Медицина**
Код компонента в освітній програмі: **ОК 31**
Рівень вищої освіти: **другий (магістерський)**
Форма здобуття освіти: **очна (денна)**
Рік навчання: **5**
Семестр(и): **9 (осінній) та 10 (весняний)**
Тип освітнього компонента: **обов'язковий**
Навчальний рік: **2028-2029**

Обсяг: **1 кредит ECTS (30 год.)**
Навчальні заняття: **практичні заняття**
Підсумковий контроль: **диференційований залік**
Пререквізити: **Медична біологія, Анатомія людини, Гістологія, цитологія та ембріологія, Біологічна хімія, Патоморфологія, Патофізіологія, Пропедевтика медицини, Радіологія**

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: <http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86>

ОПИС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Освітній компонент «Медична генетика» на 5 році навчання присвячений основним проблемам клінічної генетики, вивчає основи генетики людини, які є необхідними для розуміння норми та патології, діагностики спадкової патології, лікування та профілактики. Програма охоплює основні теми діагностики спадкової та вродженої патології. Особлива увага присвячується клінічним проявам, діагностики вродженої та спадкової патології та методам лікування метаболічних порушень у дітей та дорослих. Практичні заняття передбачають курацію профільних пацієнтів в КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – центр рідкісних (орфанних) захворювань» згідно з розкладом занять, а також під час індивідуальної роботи з клінічними спостереженнями за окремими темами.

Викладання проводиться за принципами доказової медицини з використанням діючих стандартів світових фахових товариств.

Курс охоплює основні практичні, так і теоретичні аспекти діяльності майбутнього сімейного лікаря, генетика.

МЕТА КУРСУ: забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі медицини, здатних розв'язувати комплексні проблеми діагностики вродженої та спадкової патології.

РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ:

- Мати ґрунтовні знання із структури професійної діяльності. Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності.
- Розуміння та знання фундаментальних і клінічних біомедичних наук, на рівні достатньому для вирішення професійних задач у сфері охорони здоров'я.
- Спеціалізовані концептуальні знання, що включають наукові здобутки з позиції доказової медицини у сфері охорони здоров'я і є основою для проведення досліджень,



критичне осмислення проблем у сфері медицини та дотичних до неї міждисциплінарних проблем, включаючи систему раннього втручання.

- Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2).
- Збирати скарги, анамнез життя та захворювання, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 4), враховуючи вік пацієнта.
- Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2).
- Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).
- Визначити головний клінічний синдром або чим обумовлена тяжкість стану потерпілого/постраждалого (за списком 3) шляхом прийняття обґрунтованого рішення та оцінки стану людини за будь-яких обставин (в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами) у т.ч. в умовах надзвичайної ситуації та бойових дій, в польових умовах, в умовах нестачі інформації та обмеженого часу.
- Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями (за списком 2), враховуючи вік пацієнта, в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у тому числі міжнародними, заснованими на принципах доказової медицини; у разі необхідності розширення стандартної схеми вміти обґрунтувати персоніфіковані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи.
- Визначати необхідний режим праці, відпочинку та харчування на підставі заключного клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами.
- Визначати тактику та надавати екстрену медичної допомогу при невідкладних станах (за списком 3) в умовах обмеженого часу згідно з існуючими клінічними протоколами та стандартами лікування.
- Формувати раціональні медичні маршрути пацієнтів; організовувати взаємодію з колегами в своєму та інших закладах, організаціях та установах; застосовувати інструменти просування медичних послуг на ринку, на підставі аналізу потреб населення, в умовах функціонування закладу охорони здоров'я, його підрозділу, в конкурентному середовищі.



- Виконувати медичні маніпуляції (за списком 5) в умовах лікувального закладу, вдома або на виробництві на підставі попереднього клінічного діагнозу та/або показників стану пацієнта шляхом прийняття обґрунтованого рішення, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.
- Визначати стан функціонування та обмежень життєдіяльності особи та тривалість непрацездатності з оформленням відповідних документів, в умовах закладу охорони здоров'я на підставі даних про захворювання та його перебіг, особливості професійної діяльності людини, тощо. Вести медичну документацію щодо пацієнта та контингенту населення на підставі нормативних документів.
- Відшуковувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних, інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію.
- Організовувати необхідний рівень індивідуальної безпеки (власної та осіб, про яких піклується) у разі виникнення типових небезпечних ситуацій в індивідуальному полі діяльності.
- Зрозуміло і однозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців; управляти конфліктами на міжособистісному та організаційному (професійному) рівні, налагоджувати ефективну комунікацію в фаховому та нефаховому середовищі.
- Діяти у професійній сфері з урахуванням власної свободи й безпеки у співпраці й порозумінні з членами соціума – як фахівцями, так і нефахівцями; вміти приймати рішення самостійно, нести відповідальність за свої дії; ефективно працювати в команді, керуючись принципами лідерства та взаємоповаги.

ЗМІСТ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Перелік тем практичних занять (20 год)

1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.
2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні 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 консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Розширений неонатальний скринінг.
10. Диференційований залік.

Перелік тем самостійної роботи студента (10 год.)

1. Підготовка до практичних занять

- 2.Спадкові захворювання нирок.
- 3.Системні скелетні дисплазії.
- 4.Основи екологічної генетики, фармакогенетики.
- 5.Індивідуальна робота студента
- 6.Підготовка до диференційного заліку

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: виконання вправ та практичних робіт, розв'язання ситуаційних завдань та кейсів

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/doc_block_type/instrukcziyi-navchalnogo-proczesu/). Оцінка за практичне чи підсумкове заняття становить від 2 до 5 балів. Подання завдань за запізненням з неповажних причин тягне за собою зниження оцінки відповідно до відсотка запізнення в часі від часу виконання завдання. Завдання перевіряються протягом 24 год. Оцінки виставляються в електронний журнал. Незадовільні оцінки відпрацьовуються відповідно до Положення про порядок відпрацювання студентами ХНМУ навчальних занять (chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/pol_por-vidprac-zaniat.pdf).

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 1-2 год. щодня виконанню самостійної роботи та підготовці до занять, ставити запитання під час занять, відвідувати консультації, вчасно здавати завдання та виконувати усі форми контролю.

Відвідування занять. Відвідування лекцій та практичних занять є обов'язковим. Формою одягу під час офлайн-занять є білий медичний халат. При запізненні на лекцію або практичне заняття більше ніж на 5 хвилин здобувач(ка) освіти може бути не допущений(на) до заняття. Пропущені заняття відпрацьовуються відповідно до Положення про порядок відпрацювання студентами ХНМУ навчальних занять (chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/pol_por-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.

РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА

1. 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.
2. 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.
3. 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.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum: Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism, 2021.
5. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach, 2021.
6. 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

Бугайова О. В.