

СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ

Спеціальність: **222 «Медицина»**
Освітньо-професійна програма: **«Медицина»**
Код компонента в освітній програмі: **ВК 33**
Рівень вищої освіти: **другий (магістерський)**
Форма здобуття освіти: **очна**
Рік навчання: **3**
Семестр(и): **V або VI**
Тип освітнього компонента: **вибірковий**
Навчальний рік: **2026-2027**

Обсяг: **3 кредити ECTS (90 год.)**
Навчальні заняття: **лекції, практичні заняття**
Підсумковий контроль: **залік**
Пререквізити: **ОК3, ОК7, ОК8, ОК16**

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=867>

ОПИС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Освітній компонент курс за вибором «Сучасні методи генетичної діагностики» на 3 році навчання присвячений основним проблемам діагностики вродженої та спадкової патології, вивчає основи генетики людини, які є необхідними для розуміння норми та патології, сучасних методів діагностики спадкової патології. Програма охоплює основні теми щодо методів діагностики спадкової та вродженої патології. Особлива увага присвячується діагностиці спадкових хвороб обміну. Практичні заняття передбачають заняття в профільних лабораторіях 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:

Згідно з програмою підготовки за освітнім компонентом курс за вибором «Сучасні методи генетичної діагностики» здобувач вищої освіти надбає теоретичні знання, методичну підготовку, практичні уміння і навички з наступних напрямів: визначення алгоритму обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб, аналіз та інтерпретація результатів цитогенетичних, біохімічних, молекулярно-генетичних обстежень, аналіз стану внутрішньоутробного плоду, інтерпретація результатів розширеного неонатального скринінгу.

ЗМІСТ ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА

Перелік тем лекцій (10 год.):

1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї. Синдромологічний аналіз.
2. Цитогенетичні методи дослідження в клініці.
3. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.
4. Новітні технології в молекулярній діагностиці.

5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології.

Перелік тем практичних занять (20 год.):

1. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.
2. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.
3. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології. Розширений неонатальний скринінг.
4. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.
5. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

Перелік тем самостійної роботи студента (60 год.)

1. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.
2. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.
3. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології. Розширений неонатальний скринінг.
4. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.
5. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

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: лекція, проблемно-орієнтоване навчання; метод кейсів; розповідь; робота в групах, евристичні бесіди, дискусії та дебати, презентаційний метод, ділові ігри.

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/>). 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 до 24 год. Оцінки виставляються у електронний журнал. 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).

В кінці семестру середня оцінка за семестр конвертується у багатобальну оцінку (120 – 200 балів) відповідно до таблиці 2 Інструкції з оцінювання (див. вище). Середнє арифметичне ПНД за семестр становить загальну навчальну діяльність (ЗНД).

Індивідуальні завдання (ІЗ) оцінюються до 10 балів.

Підсумковий контроль. Залік.

Оцінка з дисципліни (ОД). ОД=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 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. При запізненні більше ніж на 5 хвилин ви можете бути не допущені до заняття. 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. 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.
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.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.
3. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum: Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism, 2021.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach, 2021.
5. 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/>

Зав. кафедри акушерства, гінекології,
дитячої гінекології та медичної генетики

Олена ГРЕЧАНІНА