

Міністерство освіти і науки України  
Харківський національний університет імені В. Н. Каразіна

Програма  
**МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ МЕДИКО-  
ГЕНЕТИЧНОГО КОНСУЛЬТУВАННЯ**  
(назва навчальної дисципліни)

спеціальність

Біологія

(назва спеціальності)

спеціалізація

генетика

(назва спеціалізації)

інститут, факультет, центр

Біологічний факультет

(назва підрозділу)

2016/2017 навчальний рік

Програму обговорено та рекомендовано до затвердження Вченою радою факультету  
" \_\_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 2015 року, протокол № \_\_

РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:

Н.В. Багацька, доктор біол. наук, професор кафедри генетики і цитології

Програму схвалено на засіданні кафедри  
генетики і цитології

" \_\_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 2015 року, протокол № \_\_

Зав. кафедри генетики і цитології

\_\_\_\_\_ (Л. І. Воробйова)

(прізвище та ініціали)

## ВСТУП

Програма навчальної дисципліни складена відповідно до освітньо-професійної програми підготовки другого (магістерського) рівня спеціальності Біологія спеціалізації генетика

**Предметом** вивчення навчальної дисципліни є основи медико-генетичного консультування.

Програма навчальної дисципліни складається з таких розділів:

1. Етика медичної генетики.
2. Медико-генетичне консультування.
3. Пренатальна діагностика.

### *1. Мета та завдання навчальної дисципліни*

1.1. Метою викладання навчальної дисципліни є дослідження основ медико-генетичного консультування для формування у студентів основ та знань пренатальної діагностики. Затвердити знання про діагностику спадкових та вроджених хвороб.

1.2. Основними завданнями вивчення дисципліни є вивчення основ медико-генетичного консультування та отримання студентами даних про сучасні погляди на медико-генетичне консультування.

1.3. Ознайомитися з клінічними проявами окремих генетичних хвороб, методами їх діагностики та лікування.

1.4 Згідно з вимогами освітньо-професійної (освітньо-наукової) програми студенти повинні досягти таких результатів навчання:

#### 1.3.1 Знання:

– основних теоретичних знань та понять щодо медико-генетичного консультування, що необхідно у практичній роботі в медичних закладах, а також у науковій роботі в установах біологічного і медичного профілів.

#### 1.3.2 Вміння:

– використання цих понять та методів для проведення медико-генетичного консультування у людини для встановлення діагнозу та обґрунтування відповідних висновків або прогнозів.

#### 1.3.3. Комунікація:

– користуючись загальноприйнятою термінологією складати опис проведення медико-генетичного консультування, знання клінічних проявів генетичної хвороби, причин її виникнення та діагностики.

#### 1.3.4 Автономність і відповідальність:

– володіти сучасними уявленнями про медико-генетичну консультацію, пренатальну діагностику, методи діагностики генетичних хвороб;  
– аналізувати клінічні прояви генетичних захворювань, методи їх діагностики та корекції.

## 1. ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Найменування показників	Галузь знань (предметна область), спеціальність, спеціалізація, рівень вищої освіти	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	заочна форма навчання
Кількість кредитів <u>3</u>	Галузь знань (предметна область) <u>Біологія та суміжні науки</u> Спеціальність <u>Біологія</u>	Нормативна	
Індивідуальне науково-дослідне завдання Есе			
Загальна кількість годин <u>90</u>	Спеціалізація: <u>генетика</u>	Рік підготовки	
		5-й	5-й
		Семестр	
		2-й	2-й
Тижневих годин для денної форми навчання:  аудиторних – 3  самостійної роботи студента –	Рівень вищої освіти перший (бакалаврський)	Лекції	
		33 год.	7 год.
		Практичні, семінарські	
		- год.	- год.
		Лабораторні	
		- год.	- год.
		Самостійна робота	
		57 год.	7 год.
Вид контролю  залік			

Співвідношення кількості годин аудиторних занять до самостійної і індивідуальної роботи становить (%):

для денної форми навчання – 33 / 57

для заочної форми навчання – 7

## 2. Програма навчальної дисципліни

*Розділ 1. Етика медичної генетики.*

**Тема 1.** Етичні, правові і соціальні проблеми медичної генетики. Проект «Геном людини». Карти генів спадкових захворювань.

*Розділ 2. Медико-генетичне консультування.*

**Тема 1.** Медико-генетичне консультування. Структура медико-генетичного консультування. Організаційні питання та функції лікаря-генетика. Принципи розрахунку генетичного ризику. Ефективність медико-генетичного консультування.

**Тема 2.** Преімплантаційна діагностика. Доклінічна діагностика і профілактичне лікування. Концепція доклінічної діагностики та можливості нормокопіювання фенотипу. Загальні положення профілактики спадкової патології. керівництво експресією генів. Елімінація ембріонів і плодів зі спадковою патологією. Генна інженерія на рівні зародкових клітин кліток. Планування сім'ї.

*Розділ 3. Пренатальна діагностика.*

**Тема 1.** Генетичне скринування. Просіючі програми спадкових та вроджених пороків розвитку. Пренатальна діагностика спадкових та вроджених пороків розвитку: аналіз сироваткових маркерів і гуртове ультразвукове обстеження вагітних, амніоцентез, біопсія ворсин хоріону, кордоцентез, прицільне ультразвукове дослідження плода, хоріон- і плацентобіопсія.

### 3. Структура навчальної дисципліни

Назви розділів і тем	Кількість годин							
	Денне відділення				Заочне відділення			
	усього	л	пр	с/р	усього	л	пр	с/р
1	2	3	4	5	6	7	8	9
<b>Розділ 1</b>	<b><i>Етика медичної генетики</i></b>							
Тема 1	25	10	-	10			-	
<b>Разом за розділом</b>	<b>25</b>	<b>10</b>	-	<b>10</b>			-	
<b>Розділ 2</b>	<b><i>Медико-генетичне консультування</i></b>							
Тема 1	35	13	-	22			-	
Тема 2								
<b>Разом за розділом</b>	<b>35</b>	<b>13</b>	-	<b>22</b>				
<b>Розділ 3</b>	<b><i>Пренатальна діагностика</i></b>							
Тема 1	<b>30</b>	<b>10</b>	-	<b>25</b>				
<b>Разом за розділом</b>	<b>30</b>	<b>10</b>	-	<b>25</b>			-	
<b>Разом за семестр</b>	<b>90</b>	<b>33</b>	-	<b>57</b>			-	
<b>УСЬОГО ГОДИН</b>	<b>90</b>	<b>33</b>	-	<b>57</b>			-	

#### 4. Теми семінарських занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Не передбачені	

#### 5. Самостійна робота

Тема завдання	Кількість годин	
	Денне	Заочне
Опрацювання навчального матеріалу	25	
Підготовка до контрольної роботи (1)	10	
Виконання індивідуальних завдань (Есе)	10	
Підготовка до заліку	12	
<b>Разом</b>	<b>57</b>	

#### 6. Індивідуальні завдання

Індивідуальні навчально-дослідні завдання виконуються у формі есе.

*Порядок роботи над есе:*

Індивідуальні навчально-дослідні завдання виконуються у формі есе.

*Порядок роботи над есе:*

1. Проаналізувати питання (за ключовими словами визначити тему, завдання і необхідну глибину аналізу). Завданням може бути: проаналізувати, прокоментувати, порівняти, пояснити, оцінити, проілюструвати, інтерпретувати, довести, узагальнити, простежити та ін.
2. Провести дослідження (пошуки). Робота з літературою: почати з підручників з метою отримання загального уявлення; крім того, використовувати різні джерела (книги, журнали, сайти) за 5-10 років. За результатами роботи з літературою скласти конспект власними словами.
3. Скласти план, систематизуючи інформацію в логічну, зв'язну і зрозумілу структуру.
4. Написати чорновий варіант короткими зрозумілими фразами без емоціональних речових елементів; робити посилання на літературу. Не рекомендується перевантажувати текст цифрами, цитатами, ілюстраціями.
5. Відредагувати. Відкласти на пару днів, перечитати, виправити помилки, прочитати вголос кому-небудь, дати прочитати кому-небудь.

*Структура есе:*

1. Вступ: інформує читача про суть проблеми, визначає мету і завдання, обмежує рамки (впливає з питання), повідомляє тезис (відповідь на питання).
2. Загальна частина: складається з абзаців, кожен з яких включає 3 логічних елементи:
  - головна думка абзацу (має відношення до питання, слідує логічній послідовності);
  - проглянувши заголовні речення абзацу, читач має отримати уявлення про зміст есе;
  - підтверджуючі аргументи і деталі;
  - висновок (узагальнення елементів і деталей).

Висновок: повторює тезу, підсумовує аргументи, демонструє досягнення мети, поставленої у вступі.

Список літератури.

## 7. Методи навчання

**Лекції.** Передбачають викладення теоретичного матеріалу. Лекції, присвячені медико-генетичному консультуванню та методам пренатальної діагностики. Під час лекцій використовуються мультимедійні презентації. Питання, що добре висвітлені в літературі, виносяться на самостійне вивчення. Окрім підручників та посібників студентам пропонується також опрацьовувати сучасні наукові статті в періодичних виданнях – для набуття навичок роботи з літературою за фахом.

## 8. Методи контролю

**Самоконтроль.** Методичні посібники з відповідних розділів курсу містять завдання для самопідготовки і самоконтролю, який студенти можуть здійснювати, використовуючи підручники під час вирішення завдань.

**Поточний контроль.** Програма передбачає наступні форми поточного контролю:

- **усне опитування:** здійснюється з метою контролю засвоєння теоретичних положень;
- **виконання завдань в аудиторії та самостійно:** проводиться у формі контролю за виконанням завдань, що містяться у відповідних навчальних посібниках та слугує для контролю за самостійною роботою студентів;
- **тестування:** проводиться у формі експрес-контролю за тестовими завданнями, обраними випадковим чином з тестових завдань для самопідготовки, що містяться у відповідних навчальних посібниках, слугує для контролю за самостійною роботою студентів;
- **контрольна робота:** передбачає письмову відповідь на поставлені теоретичні питання;

**Екзаменаційний контроль.** Програма передбачає письмову відповідь на поставлені питання.

### 9. Розподіл балів, які отримують студенти

Поточне тестування та самостійна робота				Макс. кількість балів підсум. семестр. контролю (екзамен)	Макс сума	
Розділ	Форма контролю	Критерії оцінювання	Кількість балів			
			мін. для зарах.	макс.		
Розділ 1	усне опитування	готовність до семінарського заняття та виконання доповіді на занятті	15	20	умовою допуску є виконання всіх завдань 40	100
	виконання завдань в аудиторії та самостійно	успішне виконання кожного завдання оцінюється в 1 бал				
	тестування	за 5-бальною шкалою, кількість вірно позначених пунктів поділити на 2				
Розділ 2	усне опитування	готовність до семінарського заняття та виконання доповіді на занятті	15	20		
	теоретична контрольна робота	за 5-бальною шкалою, відповідно до критеріїв оцінювання письмових робіт				
	Індивідуальне завдання (есе)	за 6-бальною шкалою: самостійність, логіка, стилістика викладення, повнота розкриття теми, використання академічних джерел, своєчасна здача				
Розділ 3	усне опитування	готовність до семінарського заняття та виконання доповіді на занятті	10	20		
	виконання завдань в аудиторії та самостійно	успішне виконання кожного завдання оцінюється в 1 бал				

### Шкала оцінювання

Сума балів за всі види навчальної діяльності протягом семестру	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою для екзамену
90 – 100	A	відмінно
80-89	B	добре
70-79	C	
60-69	D	задовільно
50-59	E	
1-49	FX	незадовільно

### 10. Методичне забезпечення

2. Набір завдань для самостійної роботи.
3. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование / П. Харпер. – М.: Медицина, 1989. – 302 с.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика - М.: Медицина, 1997. - 288 с.
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: Гэотар - Мед., 2001. – 448 с.
6. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование. – М.: Медицина, 1989. – 302 с.
7. Додаткові підручники та наукова література вітчизняних та закордонних авторів (у електронному вигляді).
8. Мультимедійний супровід лекційного матеріалу.
9. Конспект лекцій.

### 11. Рекомендоване методичне забезпечення

#### Базова література

1. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатуры // Ростов-на-Дону. – 1999. – 191с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В. и др. Современные достижения молекулярной цитогенетики в диагностике хромосомной патологии у детей // Рос. вестник перинатологии и педиатрии. - 1998. - N1. - С.31-36.
3. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты. – М.: Медпрактика – М., 2008. – 300с.
4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – С.163-187.
5. Гречанина Е.Я., Богатырева Р.В., Волосовец А.П. Медицинская генетика. – К.: ВСИ «Медицина». – 2010. – 550 с.
6. Гладкова Т.Д. Кожные узоры кисти и стопы обезьяны и человека. – М., 1966. – 140 с.
7. Гусева И.С. Морфогенез и генетика гребешковой кожи. – Минск: Беларусь, 1986. – 158 с.
8. Запорожан В.М., Бажора Ю.І., Шевеленкова А.В., Чеснокова М.М. Медична генетика: Підручник для вузів — Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. — 260 с.
9. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Практика, 1996. – 416 с.
10. Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Медична генетика. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. –С. 155-157.

11. Удовіка Н., Кладієв В. Пренатальна діагностика вродженої та спадкової патології у дітей // Журнал сімейного лікаря. – 2009. – № 2. – С. 13–18.
12. Путинцева Г.Й. Медична генетика /Г. Й. Путинцева – К.: Медицина, 2008. – С. 257-263.
13. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: ученик. – Ростов н/Д: Феникс, 2012. – 319 с.
14. Сидельникова В.М. Невынашивание беременности – современный взгляд на проблему // Акушерство и гинекология. – 2007. – № 5. – С. 24–27.
15. Тимченко О.І., Полька О.О., Микитенко Д.О. [та ін.]. Генофонд і здоров'я населення. Вроджені вади нервової системи: поширеність серед новонароджених, чинники ризику виникнення, профілактика / – Київ, 2011. – 166 с.
16. McKusick V.A. On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM) on CD-ROM / V.A. McKusick // J. Hopkins University Press, 6 June 1996.

## 12. Періодичні видання

### Вітчизняні

- Журнал «Вісник проблем біології і медицини»
- Журнал «Цитологія і генетика»
- Журнал «Перинатальна медицина і клінічна генетика»
- Журнал «Педіатрія, акушерство і гінекологія»
- Журнал «Акушерство. Гінекологія. Генетика»

### Зарубіжні

- |                                   |  |
|-----------------------------------|--|
| Журнал «Генетика»                 | Journal of <i>Tissue Engineering and Regenerative Medicine</i> |
| Журнал «Цитологія»                | Journal «Science»  |
| Журнал «Акушерство и гинекология» | Journal «Int. J. of applied and fundamental research»          |
| Journal «Cell Biology»            | Journal «Human Genetics»                                       |