

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ДВНЗ «ПРИКАРПАТСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ВАСИЛЯ СТЕФАНІКА»

Факультет/інститут Природничих наук

Кафедра біології та екології

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Основи медичної генетики

Освітня програма Лабораторна діагностика

Спеціальність 091 Біологія

Галузь знань 09 Біологія

Затверджено на засіданні кафедри
Протокол № __ від “_” ____ 2019 р.

м. Івано-Франківськ - 2019

ЗМІСТ

1. Загальна інформація
2. Анотація до курсу
3. Мета та цілі курсу
4. Результати навчання (компетентності)
5. Організація навчання курсу
6. Система оцінювання курсу
7. Політика курсу
8. Рекомендована література

1. Загальна інформація	
Назва дисципліни	Основи медичної генетики
Викладач (-і)	Сімчук Андрій Павлович
Контактний телефон викладача	0684790207
Е-mail викладача	simchuk@ukr.net
Формат дисципліни	Очний / Заочний (<i>offline</i>)
Обсяг дисципліни	90 год.
Посилання на сайт дистанційного навчання	
Консультації	Очні групові та онлайн-консультації
2. Анотація до курсу	
<p>Медична генетика як наука закладає розуміння сучасних особливостей моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності, закладає основи для вивчення студентами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці.</p>	
3. Мета та цілі курсу	
<p>Метою викладання курсу є:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Надати студентам суму знань з поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності. - Ознайомити студентів із сучасними діагностичними технологіями, які використовуються в діагностиці спадкових захворювань та в широкій клінічній практиці. - Навчити визначити групи ризику по розвитку спадкових хвороб - Навчити аналізувати генеалогічну інформацію, скласти родовід, представити його у графічному вигляді, аналізувати тип успадкування захворювання чи ознаки хвороби в родині. - Знання про проведення цитогенетичного, спеціальних біохімічних і молекулярно-генетичних досліджень. - Навчити формулювати можливий діагноз хромосомної патології і деяких найбільш поширених моногенних та епігенетичних захворювань, визначити необхідність додаткового обстеження, включаючи специфічні генетичні методи. - Навчити виявляти індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних хвороб. - Використовувати методи медичної генетики для організації спостереження (моніторингу) за віддаленими наслідками екологічних впливів. 	
4. Результати навчання (компетентності)	
<p>У результаті вивчення дисципліни “Біологія людини” студент повинен знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Класифікацію хромосомних хвороб в залежності від змін, будови, числа чи порушення плідності хромосомного набору. • Основні молекулярно-цитогенетичні методи дослідження. • Метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики. • Типи мутацій за допомогою визначених молекулярних методів. • Структуру та функцію ядерного та мітохондріального геному. • Сучасні можливості пренатальної діагностики. 	
5. Організація навчання курсу	
Обсяг курсу	
Вид заняття	Загальна кількість годин
лекції	14

семінарські заняття / практичні / лабораторні		16			
самостійна робота		60			
Ознаки курсу					
Семестр	Спеціальність	Курс (рік навчання)	Нормативний / вибірковий		
1	014 середня освіта (природничі науки)	II-й	Нормативний		
Тематика курсу					
Тема, план	Форма заняття	Література	Завдання , год	Вага оцінки	Термін виконання
Тема 1. Вступ у медичну генетику. Геном та каріотип людини.	лекція	1. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики: Навч. посібник для ВМЗО. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.	2 год.	2 бали	семестр
Вступ у медичну генетику. Геном та каріотип людини.	семінар	2. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2007 –535с.	2 год.	5 балів	семестр
Тема 2. Менделевське та неменделевське успадкування у людини. Мітохондріальне успадкування	лекція	3. Гречанина Е.Я. «Молекулярная медицина: реальность и перспективы». Харьков, 2010. –120 с.	2 год.	2 бали	семестр
Менделевське та неменделевське успадкування у людини. Мітохондріальне успадкування	семінар	4. Гречанина Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як учбовий посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 71 с.	2 год.	5 балів	семестр
Тема 3. Класифікація і загальна характеристика та принципи діагностики спадкових хвороб.	лекція	5. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. –Харьков: ХНМУ, 2016. -204 с.	2 год.	2 бали	семестр
Класифікація і загальна характеристика та принципи діагностики спадкових хвороб.	семінар		2 год.	5 балів	семестр
Тема 4. Хромосомні хвороби. Класифікація, патогенез, симптоми.	лекція		2 год.	2 бали	семестр
Хромосомні хвороби. Класифікація,	семінар		2 год.	5 балів	семестр

патогенез, симптоми.					
Тема 5. Хромосомні хвороби. Основні синдроми.	лекція		2 год.	2 бали	семестр
Хромосомні хвороби. Основні синдроми.	лаборат орна		2 год.	5 балів	семестр
Тема 6. Основні молекулярно- генетичні методи. ПЛР.	лекція		2 год.	2 бали	семестр
Основні молекулярно- генетичні методи. ПЛР.	лаборат орна		4 год.	5 балів	семестр
Тема 7. ДНК- діагностика	лекція		2 гд.	2 бали	семестр
ДНК-діагностика	лаборат орна		2 год.	5 балів	семестр

6. Система оцінювання курсу

Загальна система оцінювання курсу	<p>Оцінювання – це заключний етап навчальної діяльності студента, спрямований на визначення успішності навчання.</p> <p>Методи контролю</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Модульний контроль (контрольні роботи). 2. Поточний контроль здійснюється шляхом опитування/тестування кожної теми теоретичного матеріалу, захисту лабораторних робіт та індивідуального завдання. 3. Екзамен. <p>Оцінка знань студентів здійснюється за 100 бальною шкалою:</p>																														
	<table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Сума балів за всі види навчальної діяльності</th> <th rowspan="2">Оцінка <u>ECTS</u></th> <th colspan="2">Оцінка за національною шкалою</th> </tr> <tr> <th>для екзамену, курсового проекту (роботи), практики</th> <th>для заліку</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>90 – 100</td> <td><u>A</u></td> <td>відмінно</td> <td rowspan="4">зараховано</td> </tr> <tr> <td>80 – 89</td> <td><u>B</u></td> <td rowspan="2">добре</td> </tr> <tr> <td>70 – 79</td> <td><u>C</u></td> </tr> <tr> <td>60 – 69</td> <td><u>D</u></td> <td rowspan="2">задовільно</td> </tr> <tr> <td>50 – 59</td> <td><u>E</u></td> </tr> <tr> <td>26 – 49</td> <td><u>FX</u></td> <td>незадовільно з можливістю повторного складання</td> <td>не зараховано з можливістю повторного складання</td> </tr> <tr> <td>0-25</td> <td><u>F</u></td> <td>незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни</td> <td>не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни</td> </tr> </tbody> </table>	Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка <u>ECTS</u>	Оцінка за національною шкалою		для екзамену, курсового проекту (роботи), практики	для заліку	90 – 100	<u>A</u>	відмінно	зараховано	80 – 89	<u>B</u>	добре	70 – 79	<u>C</u>	60 – 69	<u>D</u>	задовільно	50 – 59	<u>E</u>	26 – 49	<u>FX</u>	незадовільно з можливістю повторного складання	не зараховано з можливістю повторного складання	0-25	<u>F</u>	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни	не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни	<p>Оцінка з даного курсу виставляється як сума оцінок за відвідування лекцій (7 лекції по 2 бала, всього – 14 балів), роботи на семінарах (7 семінари / лабораторні по 5 балів, всього — 35 балів) та оцінки підсумкового контролю – екзамен (51 бал)</p> <p>Поточний контроль здійснюється шляхом опитування/тестування по кожній темі теоретичного матеріалу,</p>	
Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка <u>ECTS</u>			Оцінка за національною шкалою																											
		для екзамену, курсового проекту (роботи), практики	для заліку																												
90 – 100	<u>A</u>	відмінно	зараховано																												
80 – 89	<u>B</u>	добре																													
70 – 79	<u>C</u>																														
60 – 69	<u>D</u>	задовільно																													
50 – 59	<u>E</u>																														
26 – 49	<u>FX</u>	незадовільно з можливістю повторного складання	не зараховано з можливістю повторного складання																												
0-25	<u>F</u>	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни	не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни																												

	<p>захисту всіх практичних робіт, оцінювання виконання індивідуального завдання (проект, реферат, мультимедійна презентація, набір таблиць, препаратів, участь в олімпіаді тощо). При цьому враховуються відвідуваність занять, активність та креативність студента при виконанні кожного завдання. Поточне оцінювання проводиться за десятибальною шкалою, а в кінці вираховується середнє арифметичне з оцінок за всі види робіт. Максимальна кількість балів – 5.</p> <p>Підсумковий модульний контроль – комплексна контрольна робота – також оцінюється за десятибальною шкалою. Студентам дозволено перездавати тільки незадовільні оцінки. Позитивні оцінки виставляються тільки при успішному виконанні робіт і їх захисті. Повнота висвітлення матеріалу і кількість правильних відповідей повинні становити не менше 50% на 5 балів.</p>
Вимоги до письмової роботи	<p>У письмовій роботі студент повинен продемонструвати уміння синтезувати теоретичні і практичні знання, отримані з лекцій та самостійної роботи. Під час підсумкового модульного завдання розглядаються контрольні питання, тести, лексичний мінімум, ситуаційні задачі, запропоновані у методичних розробках для студентів, здійснюється контроль практичних навиків і умінь за темами курсу. Усі відповіді повинні бути подані чітко, грамотно, у заданій послідовності.</p>
Семінарські заняття	<p>Практичні роботи (семінари) вимагають від студентів дотримання певних правил, прописаних у методичних рекомендаціях до даного виду робіт, що впливає на оцінювання їх виконання. При оцінюванні практичних робіт враховується: рівень теоретичної підготовки, розуміння мети та завдання роботи, логічність та грамотність зроблених висновків. Максимальна кількість балів за практичну роботу - 19.</p>
Умови допуску до підсумкового контролю	<p>Підсумковий контроль здійснюється після завершення вивчення всіх тем учбової дисципліни. До підсумкового контролю допускаються студенти, які були присутні на всіх передбачених програмою лекційних і практичних заняттях і при вивченні поточних тем набрати не менше 25-ти балів. Студенти, які мали пропуски учбових занять, дозволяється ліквідувати заборгованість на протязі наступних після пропуску двох тижнів.</p>
Підсумковий контроль (екзамен)	<p>Підсумковий контроль здійснюється в два етапи: письмова відповідь на питання екзаменаційних білетів (три теоретичних та одне практичне запитань) або тестовий контроль (40 тестів); усна співбесіда, захист письмової роботи.</p> <p>Критерії оцінювання – загальноуніверситетські. Максимальна кількість балів, які може набрати студент при повній успішній здачі підсумкового контролю, становить 51 бал.</p>
7. Політика курсу	
Організація навчального процесу здійснюється на основі кредитно-модульної системи	

відповідно до вимог Болонського процесу із застосуванням модульно-рейтингової системи оцінювання успішності студентів. Зараховуються бали, набрані при поточному тестуванні, самостійній роботі та бали підсумкового тестування. При цьому обов'язково враховується присутність студента на заняттях та його активність під час практичних робіт.

Недопустимо: пропуски та запізнення на заняття; користування мобільним телефоном, планшетом чи іншими мобільними пристроями під час заняття (крім випадків, передбачених навчальним планом та методичними рекомендаціями викладача); списування та плагіат; несвоєчасне виконання поставленого завдання, наявність незадовільних оцінок за 50% і більше зданого теоретичного і практичного матеріалу.

8. Рекомендована література

1. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики: Навч. посібник для ВМЗО. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
2. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаниної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2007 –535с.
3. Гречанина Е.Я. «Молекулярная медицина: реальность и перспективы». Харьков, 2010. –120 с.
4. Гречанина Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як учбовий посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 71 с.
5. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. – Харьков: ХНМУ, 2016. -204 с.

Викладач _____