



Рівненський державний гуманітарний університет
Психолого-природничий факультет
Кафедра біології, здоров'я людини та фізичної терапії

Назва дисципліни	Медична генетика
Освітня програма	Фізична терапія
Компонент освітньої програми	Вибірковий
Загальна кількість кредитів та кількість годин для вивчення дисципліни	3,0 кредити / 90 годин
Вид підсумкового контролю	Залік
Мова викладання	українська
Викладач	Ірина Трохимчук, к.п.н., доцент кафедри біології, здоров'я людини та фізичної терапії
CV викладача на сайті кафедри	https://kbft.rshu.edu.ua/
E-mail викладача:	iryna.trokhymchuk@rshu.edu.ua
Консультації	<i>Очні консультації:</i> розклад присутності на кафедрі згідно з графіком консультацій <i>Он лайн- консультації:</i> розклад присутності викладача на спеціальному форумі (в інтернет мережах).

Мета та завдання навчальної дисципліни

Генетика – найсучасніший напрямок загальної біології, який визначає стрімкий розвиток цієї науки. Використання методів генетичних досліджень дозволяє не тільки глибше вивчити структуру і функціонування генів, які контролюють розвиток будь-якого організму, але й аналізувати спадково обумовлені процеси життєдіяльності, що відбуваються на усіх рівнях організації – від організменого до біосферного.

Навчальний курс «Медична генетика» включає розділи, присвячені вивченню основних закономірностей і механізмів передачі спадкової інформації, виникнення різних форм спадкових генних та хромосомних хвороб, вад розвитку та хвороб зі спадковою схильністю в людини.

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є набуття навиків активного використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Медична генетика» є:

- оволодіння знаннями про природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенезу, причин широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- засвоєння підходів і методів виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- формування методів діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;
- знайомство з цілями, методами і можливостями медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;
- знайомство з можливостями сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- діагностика принципів взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих;
- огляд хворих та їх родичів і виявлення вродженої та спадкової патології;
- визначення клінічних особливостей спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінка діагностичної, прогностичної цінності симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);
- правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

Вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика»:

а) ґрунтується на вивченні студентами: науково-доказових основ практичної діяльності у фізичній терапії, ерготерапії; нормальній анатомії людини; медичній хімії; основах медичних знань; нормальній фізіології людини; біологічної хімії та біохімії рухової активності; патологічній анатомії (за професійним спрямуванням); патологічній фізіології (за професійним спрямуванням); основ генетики людини; фізіології рухової активності; інструментальних методах функціональної діагностики; загальної гігієни;

б) закладає основи вивчення студентами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності;

в) закладає розуміння сучасних особливостей моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій.

Очікувані результати навчання

Загальні компетентності (ЗК)

ЗК 11. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

Спеціальні (фахові) компетентності (ФК)

СК 02. Здатність аналізувати будову, нормальний та індивідуальний розвиток

людського організму та його рухові функції.

СК 03. Здатність трактувати патологічні процеси та порушення і застосовувати для їх корекції придатні засоби фізичної терапії, ерготерапії. СК 04. Здатність враховувати медичні, психолого-педагогічні, соціальні аспекти у практиці фізичної терапії, ерготерапії.

Програмні результати навчання (ПРН)

ПР 04. Застосовувати у професійній діяльності знання біологічних, медичних, педагогічних та психосоціальних аспектів фізичної терапії та ерготерапії.

ПР 12. Застосовувати сучасні науково-доказові дані у професійній діяльності.

ПР 18. Оцінювати себе критично, засвоювати нову фахову інформацію, поглиблювати знання за допомогою самоосвіти, оцінювати й представляти власний досвід, аналізувати й застосовувати досвід колег.

Зміст навчальної дисципліни

Змістовий модуль I. МОДЕЛІ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Тема 1. Предмет та завдання генетики людини та медичної генетики

Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.

Організмний рівень реалізації генетичної інформації.

Тема 2. Фенотип людини

Моногенне успадкування. Взаємодії генів та їх прояв при різних типах успадкування.

Тема 3. Спадковість та роль генотипу у формуванні особистості

Множинний алелізм. Взаємодія неалельних генів. Полігенне успадкування кількісних ознак. Зчеплене успадкування генів.

Тема 4. Сучасний стан досліджень геному людини

Генетичні карти хромосом людини. Гени аутосом, статевих хромосом. Дози генів. Ефект положення генів. Генетика груп крові. Поняття про імуногенетику. Нехромосомна спадковість.

Тема 5. Методи вивчення спадковості людини

Генеалогічний метод вивчення спадковості людини. Близнюковий метод. Цитогенетичний метод, його значення. Метод вивчення статевого хроматину, його значення. Метод гібридизації соматичних клітин. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. Метод дерматогліфіки. Популяційно-статистичний метод. Секвенування геному людини.

Тема 6. Генетичні маркери

Мінливість у людини. Фенотипна мінливість. Мультифакторіальний принцип формування фенотипу. Фенокопії. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Явище гетерозису в людини. Мутаційна мінливість у людини. Соматичні мутації. Мозаїцизм. Мутагени.

Змістовий модуль II. ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ ТА ГЕНЕТИЧНІ ХВОРОБИ

Тема 7. Генетичний моніторинг

Поняття про спадкові хвороби людини. Принципи діагностики спадкової патології.

Тема 8. Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби, зумовлені порушенням кількості чи будови хромосом. Хвороба Дауна. Синдром Патау. Синдром Едвардса. Синдром "котячого крику". Трисомія Х. Полісомія за Y-хромосомою. Мікроцитогенетичні синдроми.

Тема 9. Генні (молекулярні) хвороби

Класифікація молекулярних порушень обміну речовин. Хвороби обміну білків. Порушення метаболізму амінокислот. Алькаптонурія. Гістпидинемія. Гомоцистинурія. Хвороба кленового сиропу. Фенілкетонурія (ФКУ). Цистинурія. Порушення обміну вуглеводів. Галактоземія. Глікогенози. Фруктоземія. Спадкові хвороби обміну ліпідів. Хвороба Німанна – Піка. Хвороба Тея – Сакса. Спадкові хвороби нуклеїнових кислот. Спадкові хвороби обміну мінеральних речовин. Хвороба Вільсона – Коновалова. Хвороби обміну вітамінів. Кальциферол. Генні хвороби внаслідок первинної плейотропії. Спадкові хвороби з невиявленим первинним біохімічним дефектом. Генетична гетерогенність спадкових хвороб. Генокопії. Хвороби із спадковою схильністю.

Тема 10. Медико-генетичні аспекти сім'ї

Пренатальна діагностика спадкової патології. Скринінг-програми для новонароджених. Перспективи гемотерапії.

Рекомендована література та інформаційні ресурси ОСНОВНА

1. Медична генетика: Підручник / Кол.авт., За ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. - К.: Здоров'я, 2001. 135 с.

Допоміжна література

1. Никифоров В. В., Пасенко А. В., Сакун О. А. Практикум з генетики : навчальний посібник. Кременчук : вид. відділ Кременчутського національного університету імені Михайла Остроградського, 2017. 138 с.
2. Новак В. П., Пилипенко М. Ю., Бичков Ю. П. Цитологія, гістологія, ембріологія. Київ : ВІРА-Р, 2001. 288 с.
3. Помогайло В. М., Петрушов А. В. Генетика людини : навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ : Академія, 2014. 325 с.

Інформаційні ресурси

1. . URL : <https://www.youtube.com/watch?v=D73X5qwXunE> Нуклеїнові кислоти.
2. https://www.dec.gov.ua/cat_mtd/genetika/
3. <https://vseosvita.ua/library/prezentacia-na-temu-sucasni-zavdanna-medicnoi-genetiki-246485.html>

Система оцінювання

Рівень знань здобувачів вищої освіти оцінюється відповідно до Положення про оцінювання знань та умінь здобувачів вищої освіти Рівненського державного гуманітарного університету.

Підсумкова (загальна) оцінка з навчальної дисципліни є сумою оцінок (балів), одержаних за окремі оцінювані форми навчальної діяльності, поточне та підсумкове оцінювання рівня засвоєння теоретичного матеріалу під час аудиторних занять та самостійної роботи (модульний контроль); оцінка (бали) за виконання лабораторних

досліджень; оцінка (бали) за практичну діяльність під час практик; оцінка за ІНДЗ; оцінка (бали) за курсову роботу; оцінка (бали) за участь в наукових конференціях, олімпіадах, підготовку наукових публікацій; оцінка (бали) за залік або екзамен.

Розподіл балів, що отримують здобувачі.

Поточне тестування та самостійна робота										Сума балів	100	
Змістовий модуль 1						Змістовий модуль 2						ІНДЗ
T 1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	T8	T9	T10			30
5	5	5	5	5	5	5	5	5	5			
Модульний контроль 10						Модульний контроль 10						

Розподіл балів, які отримують здобувачі вищої освіти під час вивчення дисципліни

№ з/п	Вид навчальної діяльності	Оціночні бали	Кількість балів
T 1	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 2	Фронтальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T3	Індивідуальне опитування, участь в обговоренні під час практичних занять, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 4	Поточне тестування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 5	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, поточне тестування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 6	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, поточне тестування.	5	5
Модульний контроль (контрольна робота/ колоквиум/ тестування)		10	10
T 7	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування.	5	5
T 8	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, поточне тестування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 9	Робота на лекційних заняттях, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
T 10	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.	5	5
Модульний контроль (контрольна робота/ колоквиум/		10	10

тестування)			
ІНДЗ	Підготовка презентацій за темами змістових модулів	30	30
Разом		100	

Політика оцінювання

Політика щодо дедлайнів та перескладання. Завдання здобувачі вищої освіти мають виконувати і здавати відповідно до графіку освітнього процесу. Перескладання модулів, заліків, екзаменів відбувається у терміни ліквідації академічних заборгованостей, визначених кафедрами та деканатами.

Політика щодо академічної доброчесності.

Здобувач вищої освіти під час виконання самостійної та індивідуальної роботи повинен дотримуватись політики доброчесності. У разі наявності плагіату в будь-яких видах робіт здобувача вищої освіти він отримує незадовільну оцінку і повинен повторно виконати завдання, які передбачені у силабусі.

Силабус розроблено на основі робочої програми навчальної дисципліни «Медична генетика», затвердженої на засіданні кафедри біології, здоров'я людини та фізичної терапії (протокол № 7 від 24 червня 2025).