

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Львівський національний університет імені Івана Франка
Біологічний факультет
Кафедра генетики і біотехнології

Затверджено
на засіданні кафедри генетики і біотехнології
біологічного факультету
Львівського національного
університету імені Івана Франка
(протокол № 6 від 15 березня 2023 р.)

Завідувач кафедри _____



Віктор ФЕДОРЕНКО

Силабус
з навчальної дисципліни

“Медико-генетичне консультування”
(англ. мовою)

що викладається в межах ОПП «Генетика»
другого (магістерського) рівня вищої освіти для здобувачів
зі спеціальності 091 Біологія та біохімія

Львів 2023

**Syllabus «Genetic counseling»
2023–2024 ed. year**

Назва дисципліни	«Genetic counseling» (Медико-генетичне консультування)
Адреса викладання дисципліни	Hrushevsky str, 4, 790
Факультет та кафедра, за якою закріплена дисципліна	Department of Genetics and Biotechnology
Галузь знань, шифр та назва спеціальності	09 Biology 091 Biology and Biochemistry
Викладачі дисципліни	Associate Professor, PhD Nataliya Matiytsiv
Контактна інформація викладачів	nataliya.matiytsiv@lnu.edu.ua http://bioweb.lnu.edu.ua/employee/matiytsiv-n-p
Консультації з питань вивчення дисципліни відбуваються	Extra-classes are held in the lectures day (by prior arrangement). Online extra-classes are also possible via e-mail.
Сторінка дисципліни	https://bioweb.lnu.edu.ua/course/medyko-henetychne-konsultuvannya-2
Інформація про дисципліну	Discipline «Genetic counseling» is a normative discipline of a specialization 091 Biology and Biochemistry of a magister training that is taught in the amount of 4 credits (according to European Credit Transfer System ECTS).
Коротка анотація дисципліни	The goal of this course is to create competencies in the field of Genetic Counseling, which is based on the knowledge about heredity and variability as well as the basic ethical principles. Therefore in the lectures are represented corresponding theoretical data, and the practical part is presented by particular counseling cases. Discipline program consists of such modules: 1. Principles of consulting during the pregnancy, infertility and chromosomal abnormalities. 2. Principles of consulting genetic diseases.
Мета та цілі дисципліни	Purpose of learning discipline «Genetic consulting» is a acquaint students with the principle of genetic consulting using the inheritance type analysis and prognosing the risk of relevant pathology in the next generation; to teach students to apply in

practice knowledges about a symptoms and mechanisms of hereditary diseases.

Зміст дисципліни покликаний сприяти формуванню **інтегральної компетентності**: розв'язувати складні задачі і проблеми в галузі біології.

А також таких загальних та фахових компетентностей:

Загальні компетентності:

ЗК ЗК01. Здатність працювати у міжнародному контексті.

ЗК02. Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.

ЗК04. Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).

Фахові компетентності:

ФК01. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності.

ФК12. Здатність користуватись базами даних, в яких зберігається інформація про структуру геномів та їхню експресію, а також відповідні транскриптоми і протеоми, визначати *in silico* основні параметри нуклеотидних та амінокислотних послідовностей, виявляти послідовності геномів, що кодують білки та РНК, а також інші структурні і функціональні ділянки геномів, передбачати і моделювати структуру білків та РНК, складати геноми за даними їх секвенування і здійснювати молекулярно-філогенетичний аналіз.

ФК13. Здатність планувати і аналізувати результати дослідів із виділення і аналізу ДНК, РНК і білків, синтезу ДНК і РНК *in vitro*, конструювання векторних та рекомбінантних молекул ДНК, вивчення експресії трансгенів, визначати об'єкти геномної інженерії, планувати та аналізувати експерименти з редагування геномів.

ФК14. Уміння встановлювати тип генетичного контролю ознак людини, зокрема, спадкових захворювань, поведінкових реакцій, психічних особливостей, та інтелектуальних здібностей, обирати і використовувати цитогенетичні та молекулярні методи для діагностики спадкових та набутих захворювань та інтерпретувати результати скринінгових та діагностичних тестів.

ФК15. Здатність використовувати основні методи секвенування нуклеїнових кислот, обирати необхідний метод секвенування відповідно до мети роботи, застосовувати інші методи геноміки до про- та еукаріотичних організмів,

	визначати підходи до збереження генофондів живих організмів і їх раціонального використання на основі наявних геномних даних.
Література для вивчення дисципліни	<p><i>Literature</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Carlson B.M. Human embryology and developmental biology. - Philadelphia : Elsevier Saunders, Inc, 2014. – 523 p. 2. Cummings M.R. Human Heredity. Principles and issues. – Belmont, UAS: Books/Cole, 2014. – P. 118 – 142 3. Howe B., Umrigar A., Tsien F. Chromosome preparation from cultured cells // J. Vis. Exp., 2014. - 28;(83):e50203. doi: 10.3791/50203. 4. Jones R.E. Lopez K.H. Human reproductive biology. – Amsterdam : Elsevier, 2014. – 364 p. 5. Lewis R. Human Genetics. N-Y.: McGraw-Hill Comp. Inc., 2018. – 481 p. 6. Puiu M. Genetic disorders.- Rijeka: InTech, 2013. – 352 p. http://dx.doi.org/10.5772/46039 7. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. – Banbury : Scion Publishing Ltd, 2021. – 469 p. 8. The AGT cytogenetics. Laboratory manual / Ed. By M. S. Arsham, M. J. Barch, H. J. Lawce.- Hoboken : John Wiley & Sons, Inc., 2017. – 1199 p. 9. Strachan T., Read A.P. Human molecular genetics. - Boca Raton : CRC Press, 2019. - 785 p. <p><i>Information sources</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1) http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/ MEDLINE. 2) http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/geneticcounseling.html MEDLINE Plus. 3) http://www.hgmp.mrc.ac.uk UK Human Genome Mapping Project. 4) http://www.gene.ucl.ac.uk/nomenclature HUGO Gene Nomenclature Committee. 5) http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html Human Genome Mutation Database. 6) http://emedicine.medscape.com/ MedScape. 7) https://www.genome.gov National Human Genome Research Institute. 8) http://www.omim.org Online Mendelian Inheritance in Man. 9) http://www.ebi.ac.uk/gwas/ GWAS Catalog. 10) http://www.cbioportal.org/ for cancer genomics.
Тривалість	1 semester

Обсяг дисципліни	120 hours, from which 32 are lectures, and 16 seminars.
Очікувані результати навчання	<p>After completing this course student will:</p> <ul style="list-style-type: none"> - know: principles of evidence-based medicine, symptoms and mechanism of human's hereditary diseases, specific methods of diagnosis hereditary diseases; -be able to: determine the type of disease inheritance, calculate the probability of having a proband and offspring trait manifestation; formulate explanations and recommendations in accessible form, use the medical and genomic databases. <p>Дисципліна має сприяти досягненню таких програмних результатів навчання, як</p> <p>ПР1. Володіти державною та іноземною мовами на рівні, достатньому для спілкування з професійних питань та презентації результатів власних досліджень.</p> <p>ПР2. Використовувати бібліотеки, інформаційні бази даних, інтернет ресурси для пошуку необхідної інформації.</p> <p>ПР3. Здійснювати злагоджену роботу на результат у колективі з урахуванням суспільних, державних і виробничих інтересів.</p> <p>ПР10. Представляти результати наукової роботи письмово (у вигляді звіту, наукових публікацій тощо) та усно (у формі доповідей та захисту звіту) з використанням сучасних технологій, аргументувати свою позицію в науковій дискусії.</p> <p>ПР11. Проводити статистичну обробку, аналіз та узагальнення отриманих експериментальних даних із використанням програмних засобів та сучасних інформаційних технологій.</p> <p>ПР 13. Дотримуватися основних правил біологічної етики, біобезпеки, біозахисту, оцінювати ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій, визначати потенційно небезпечні організми чи виробничі процеси, що можуть створювати загрозу виникнення надзвичайних ситуацій.</p> <p>ПР14. Дотримуватись норм академічної доброчесності під час навчання та провадження наукової діяльності, знати основні правові норми щодо захисту інтелектуальної власності.</p> <p>ПР16. Критично осмислювати теорії, принципи, методи з різних галузей біології для вирішення практичних задач і проблем.</p> <p>ПР18. Уміти користуватись базами даних, в яких зберігається інформація про структуру геномів та їхню експресію, а також відповідні транскриптоми і протеоми,</p>

	<p>визначати <i>in silico</i> основні параметри нуклеотидних та амінокислотних послідовностей, виявляти послідовності геномів, що кодують білки та РНК, а також інші структурні і функціональні ділянки геномів, передбачати і моделювати структуру білків та РНК, складати геноми за даними їх секвенування і здійснювати молекулярно-філогенетичний аналіз.</p> <p>ПР19. Планувати і аналізувати результати дослідів із виділення і аналізу ДНК, РНК і білків, синтезу ДНК і РНК <i>in vitro</i>, конструювання векторних та рекомбінантних молекул ДНК, вивчення експресії трансгенів, визначати об'єкти геномної інженерії, планувати та аналізувати експерименти з редагування геномів.</p> <p>ПР20. Встановлювати тип генетичного контролю ознак людини, зокрема, спадкових захворювань, поведінкових реакцій, психічних особливостей, та інтелектуальних здібностей, обирати і використовувати цитогенетичні та молекулярні методи для діагностики спадкових та набутих захворювань та інтерпретувати результати скринінгових та діагностичних тестів.</p> <p>ПР21. Знати основні методи секвенування нуклеїнових кислот, обирати необхідний метод секвенування відповідно до мети роботи, застосовувати інші методи геноміки до про- та еукаріотичних організмів, визначати підходи до збереження генофондів живих організмів і їх раціонального використання на основі наявних геномних даних.</p>
Ключові слова	Evidence-based medicine, counseling, karyotype, syndrome, mendelian inheritance, genealogical analysis, genome.
Формат курсу	Full-time
	Conducting lectures, seminars and advices for better understanding of topics
Теми	Look on Table 1
Підсумковий контроль, форма	Credit at the end of semester, which includes current control results.
Пререквізити	For learning the course students must have basic knowledge of genetics, biology of individual development, medical genetics, human physiology, biochemistry.
Навчальні методи та техніки, які будуть використовуватися	Presentations, lectures, discussion, preparation of reports.

під час викладання курсу	
Необхідне обладнання	PC, commonly used computer programs and operating systems, projector
Критерії оцінювання (окремо для кожного виду навчальної діяльності)	<p>Оцінювання проводиться за 100-бальною шкалою. Бали нараховуються за наступним співвідношенням:</p> <ul style="list-style-type: none"> • семінарські заняття: максимальна кількість балів 70 (включає 1 доповідь та розгляд 2-х консультативних випадків); • контрольні заміри (модулі): максимальна кількість балів 30. <p>Залік складає суму поточної успішності максимальна кількість балів 100.</p> <p>Академічна доброчесність при підготовці семінарських занять: Очікується, що роботи студентів будуть їх оригінальними авторськими доповідями. Відсутність посилань на використані джерела, фабрикування джерел, списування становлять, але не обмежують, приклади можливої академічної недоброчесності. Виявлення ознак академічної недоброчесності у тестових завданнях є підставою для їх незарахування викладачем, незалежно від масштабів плагіату чи обману. Відвідання занять є важливою складовою навчання. Очікується, що всі студенти відвідають усі семінарські заняття курсу. Студенти мають інформувати викладача про неможливість відвідати заняття. Студенти зобов'язані дотримуватися усіх термінів визначених викладачем для виконання усіх видів робіт, що передбачені курсом. Література. Уся література, яку студенти не зможуть знайти самостійно, буде надана викладачем виключно в освітніх цілях без права її передачі третім особам. Студенти заохочуються до використання також й іншої літератури та джерел, яких немає серед рекомендованих. Політика виставлення балів. Враховуються бали, що отримані при доповіді на семінарських заняттях та бали підсумкових модульних тестувань. При цьому обов'язково враховуються присутність на заняттях та активність студента під час семінарського заняття; недопустимість пропусків та запізень на заняття; користування мобільним телефоном, планшетом чи іншими мобільними пристроями під час заняття в цілях не</p>

	пов'язаних з навчанням; списування та плагіат тощо. Будь які форми порушення академічної доброчесності не толеруються.
<p>Питання до можулів (заліку)</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. The principles of medical and genetic counseling. 2. Reasons for medical genetic counseling. 3. Give a general description of the principles of evidence-based medicine. 4. Describe the different levels of evidence. 5. Describe the principles of case-control and cohort studies. 6. Describe the principles of a randomized controlled double-blind trial. 7. Describe the principles of writing and the importance of a systematic review and meta-analysis. 8. Describe the use of the concepts of sensitivity, specificity and accuracy for diagnostic tests. 9. Human chromosomal syndromes that are a result of aneuploid mutations. 10. Describe human chromosomal syndromes that arose as a result of chromosome rearrangements. 11. Describe the mechanisms and risk factors of aneuploidy in humans. 12. Mechanisms and risk factors for the occurrence of chromosomal rearrangements in humans. 13. Mechanisms and risk factors of polyploidy in humans. 14. Describe the mechanisms and risk factors of mixoploidy in humans. 15. Give a comparative description of methods for diagnosing chromosomal syndromes in humans: karyotyping, FISH, arrCGH. 16. Give a general description of the principles of prenatal screening. 17. Describe the principles of first trimester screening. 18. Describe the principles of second trimester screening. 19. Give a general description of the use of invasive prenatal diagnostics. 20. Describe the use of chorionbiopsy. 21. Describe the use of amniocentesis and cordocentesis. 22. Describe the diagnostic criteria for miscarriage. 23. Name the risk factors of miscarriage. 24. Describe genetic risk factors for miscarriage. 25. Describe the use of the genealogical method in medical genetic counseling. 26. Describe the causes of deviations from the Mendelian type of inheritance of diseases in humans.

	<p>27. Peculiarities of medical and genetic counseling in the case of polygenic and quantitative traits.</p> <p>28. Methods of identifying mutations in a family with a Mendelian disease.</p> <p>29. The principle of using the NGS (next-generation DNA sequencing) method in clinical practice.</p> <p>30. Personalized medicine – principles, possibilities and prospects.</p> <p>31. GWAS – genome-wide search for associations, the principle of the method and the practical significance of the obtained data.</p> <p>32. Describe such a service as a "genetic passport".</p> <p>33. Principles of counseling regarding possible teratogenic effects.</p>
Опитування	The questionnaire will be provided at the end of the course.

Table 1

«Genetic counseling»

Тиж.	Тема	Форма діяльності та обсяг годин	Додаткова література / ресурс для виконання завдань (за потреби)	Термін виконання
1,2	1. Introduction. Evidence-based medicine.	Lectures – 2 hours, individual work 12 – hours		2 weeks
3-5	2. Human chromosomal abnormalities	Lectures – 6 h., seminars – 4 h., individual work – 10 h.		3 weeks
6,7	3. Prenatal Screening	Lectures – 4 h., seminars – 2 h. individual work – 10 h.		2 weeks
8,9	4. Invasive prenatal diagnosis	Lectures – 4 h., seminars – 2 h. individual work – 10 h.		2 weeks
10,11	5. Recurrent miscarriages	Lectures – 4 h., seminars – 2 h. individual work – 10 h.		2 weeks
12,13	6. Analysis of monogenic human traits	Lectures – 4 h., seminars – 4 h.		2 weeks

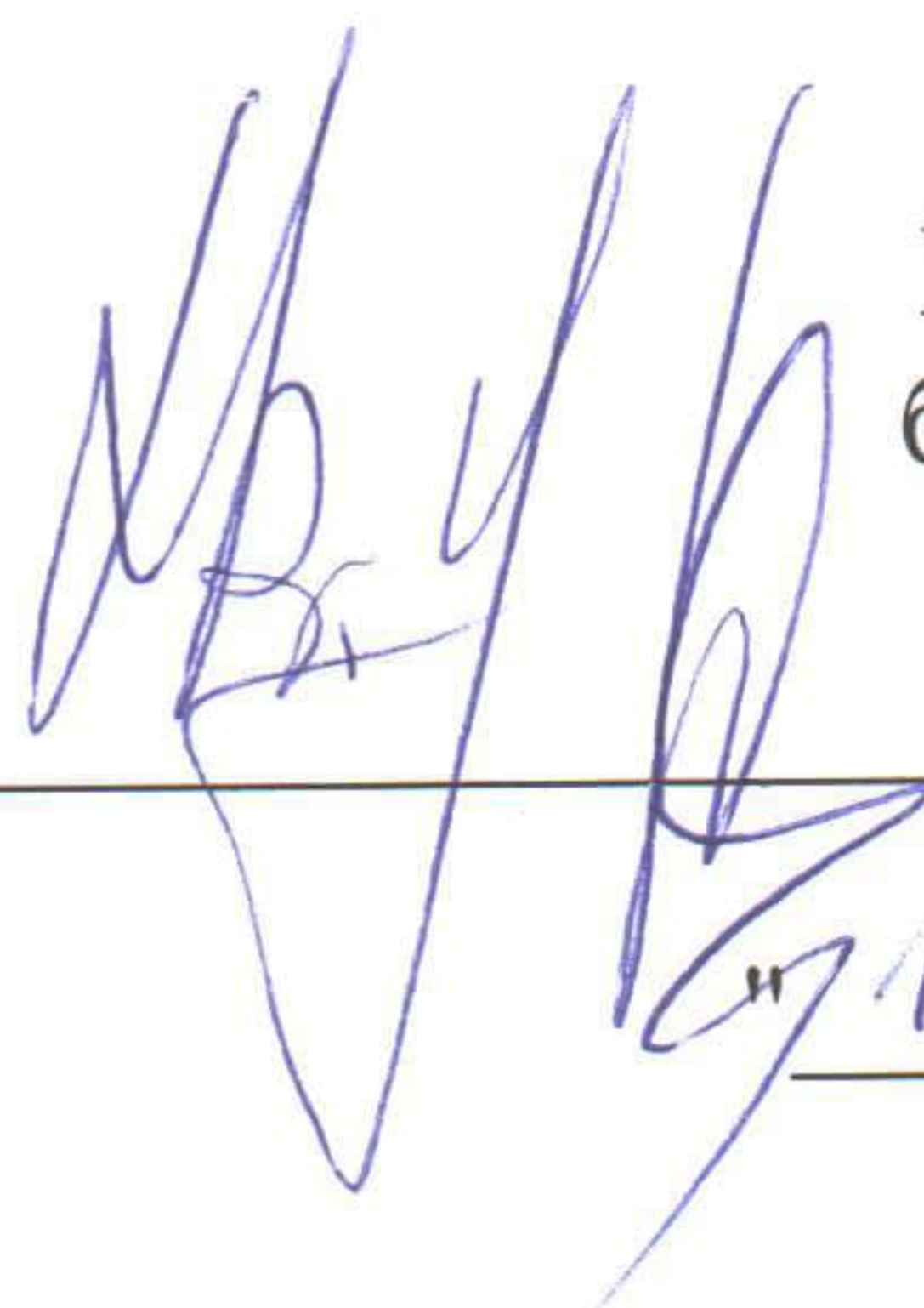
		individual work – 10 h.		
14,15	7. Analysis of polygenic human traits	Lectures – 4 h., seminars – 2 h. individual work – 10 h.		2 weeks

Автор



Наталія МАТІЙЦІВ

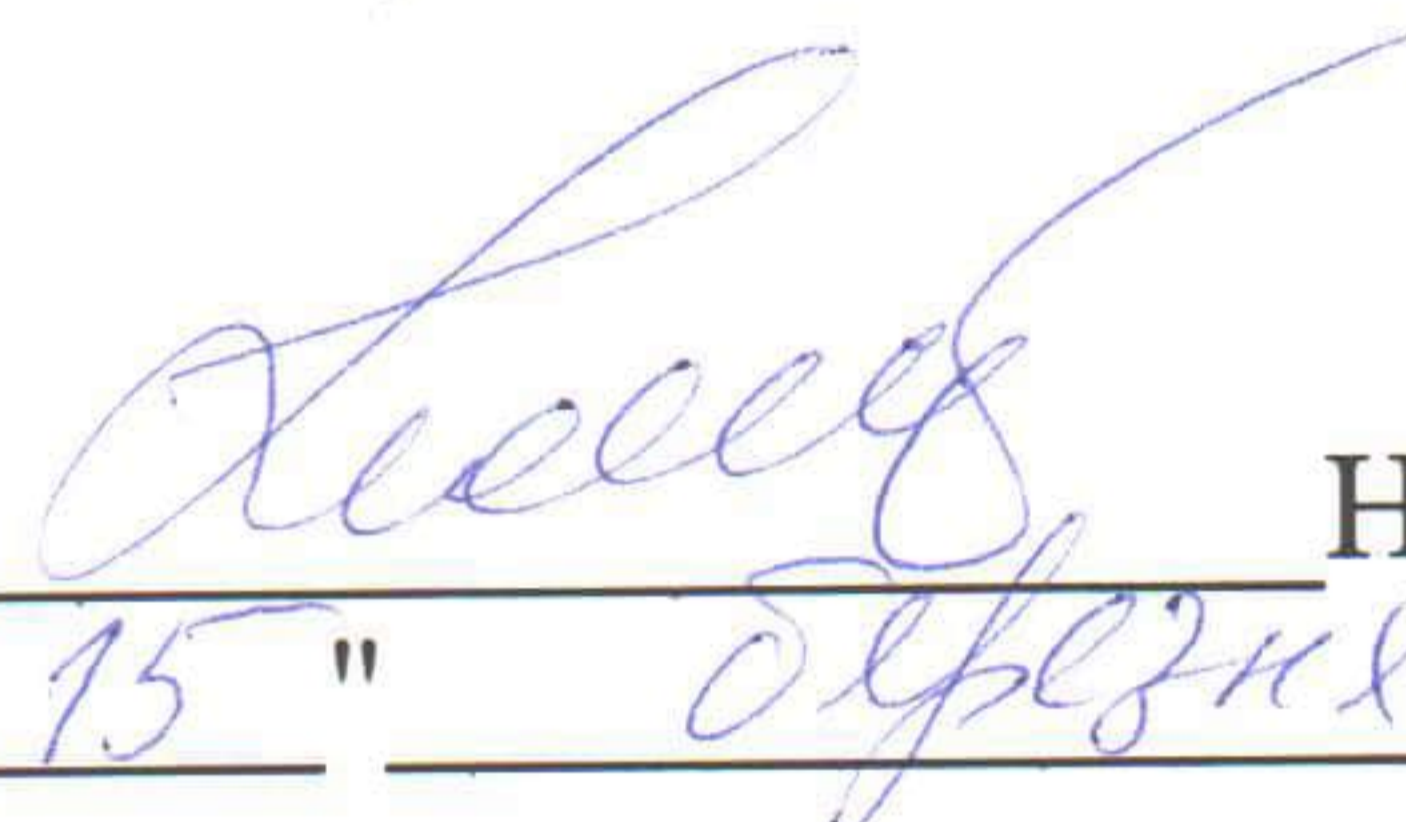
"Погоджено"



Голова методичної ради біологічного факультету

Віталій ГОНЧАРЕНКО

"15" 03 2023 р.



Гарант ОПІ «Генетика»

Наталія ГОЛУБ

"15" березня 2023 р.