

ПІСКУН Р. П.[✉], ШКАРУПА В. М., ГРИНЧАК Н. М., СПРУТ О. В., КЛИМЧУК І. М.

Вінницький національний медичний університет імені М. І. Пирогова,

Україна, 21018, м. Вінниця, вул. Пирогова, 56

✉ piskyn2006@gmail.com, (067) 430-11-36

СУЧАСНА КОНЦЕПЦІЯ ВИКЛАДАННЯ ГЕНЕТИКИ У МЕДИЧНОМУ ВИЩОМУ НАВЧАЛЬНОМУ ЗАКЛАДІ

Мета. Дослідити і оцінити особливості викладання генетики в системі вищої медичної освіти України. **Методи.** Вивчення типових і робочих програм навчальних дисциплін медичних університетів, аналіз їх взаємозв'язків з обсягом і глибиною знань і досягнень генетики. **Результати.** Стрімкий розвиток в усьому світі генетичних технологій, які відкривають нові можливості діагностики, лікування та профілактики багатьох спадкових і неспадкових хвороб, потребує об'єднання розрізнених зусиль учених і лікарів-практиків. Значну роль у вирішенні цієї проблеми повинна відіграти вища медична школа. Компактну інформацію про загальну генетику і основи антропогенетики студенти-медики отримують на першому році навчання. Це створює відповідну базу для розуміння основних закономірностей виникнення різних форм патологій людини, але не забезпечує засвоєння генетичної методології клінічних дисциплін та розділів, пов'язаних з організацією охорони здоров'я і соціальної медицини. **Висновки.** Нагальною необхідністю сьогодення є міжкафедральна та кількохступенева програма із загальної генетики, генетики людини, медичної та клінічної генетики, яка була б складена у відповідності з досягненнями сучасної біології, медицини і генетики та пронизувала б усі стадії додипломної та післядипломної освіти лікарів.

Ключові слова: генетика, викладання у вищій медичній школі.

Відомо, що життя на Землі побудоване за єдиним планом, і в його основі лежать єдині механізми та закони, які забезпечують кодування програми особистого існування живої істоти, передачу цього коду нащадкам, реалізацію програми в конкретних умовах (у просторі та часі) та змінення, корегування цієї програми, без чого неможлива сама еволюція. Наука, що вивчає спадковість та мінливість організмів, зветься генетикою. Ця базова біологічна наука має власні цілі: 1. Вивчити закономірності спадковості

та мінливості. 2. Використати набуті наукові знання у практичній діяльності людини. Усі, хто обрав для своєї праці галузь медицини, поза всяким сумнівом, мають знати генетику загальну, генетику людини, медичну генетику, діагностичні можливості клініко-генеалогічного аналізу, методів молекулярної та біохімічної генетики, цитогенетики. Лікарі будь-якого профілю повинні опанувати основи таких нових галузей науки, як популяційна генетика, імуногенетика, фармакогенетика та онкогенетика, розуміти можливості та принципи медико-генетичного консультування родини. Не володіючи цим матеріалом, лікар не може мислити генетично і тому оцінює норму та патологію, здоров'я та хворобу тільки стосовно впливу шкідливих факторів середовища (інфекційні агенти, порушення у харчуванні, травми, отрути, радіаційне опромінення тощо) на якусь «середньостатистичну» людину. Такий погляд на проблему схожий із баченням одним оком плоского зображення замість тривимірної дійсності, пізнання якої можливе тільки за наявності двох очей.

У наш час, а тим паче для лікарів прийдешнього покоління, обмежене уявлення є не тільки недостатнім, а навіть хибним. «Середньої» людини для медицини взагалі не існує, є конкретна особа певної статі, віку, з індивідуальною, ні на кого не схожою генетичною програмою, що зумовлює саме її норму реакції на чинники існування. Двох однакових людей не існує (за винятком монозиготних близнюків). У людини, як і в кожній живій істоті, вся інформація про фізичні, біологічні ознаки, чутливість до навколишнього середовища, схильність до конкретної розумової чи іншої діяльності, поведінку, шкідливість та силу реакції на зовнішні і внутрішні подразники, несприйнятливості окремих продуктів харчування або лікарських препаратів, надчутливість до інфекцій, радіації, схильність до захворювань різних органів та систем, порушень обміну речовин, нервово-психічної системи та онкопатології запи-

сана у генетичному матеріалі кожної клітини людського тіла. Всі ж клітини є потомками однієї зиготи – заплідненої сперматозоїдом яйцеклітини, тобто організм людини – це клон. У момент запліднення об'єднується генетична інформація від батьків і починає реалізовуватися закодована у просторі та часі програма. До миті запліднення інформація в статевих клітинах законсервована, і в їх спадковому матеріалі були сконцентровані стиснуті простір і час. За статевого розмноження злиття чоловічої та жіночої статевих клітин є пунктом 0 (сигналом «пуск»), стартом для розгортання програми життя організму, починаючи з ембріонального періоду, через дитинство, пубертат, дітородний вік, старість, хвороби та смерть. Медична генетика має особливо важливе значення для акушерів-гінекологів та педіатрів, які першими зустрічаються з наслідками реалізації певної генетичної програми і мають змогу створювати індивідуалізовані умови для цього процесу з урахуванням його особливостей у кожному випадку. Правильне використання таких можливостей допоможе у подальшому житті організму не тільки зберегти здоров'я, забезпечити дітонародження, унеможливити інвалідизацію та передчасну смерть, але й закласти засади для повного вияву кожної особистості, подовження повноцінного життя людини. Без знання генетики неможливо лікувати хворого (а не хворобу), неможливо грамотно, тобто ефективно, запобігати захворюванню, створюючи адаптивне середовище існування для кожної людини. Генетика – це не тільки основа біології, але й філософія життя загалом та медицина зокрема [1]

Матеріали і методи

Як відомо, генетика є фундаментальною медико-біологічною навчальною дисципліною, яка становить теоретичну основу медицини, дає базові знання про закономірності функціонування живого на всіх рівнях його організації (молекулярному, клітинному, тканинному, органному, системному, організмовому, популяційно-видовому) із врахуванням специфіки організму людини. Разом із такими теоретичними дисциплінами, як хімія, фізика та інші, генетика формує науково-природничий світогляд майбутнього лікаря-фахівця. Теоретичні основи загальної генетики інтегрує навколо себе розділ генетики в програмі навчальної дисципліни медичної біології, яка вивчається студентами на першому році навчання [2]. Розділ узгоджений

із програмою кафедр гістології та ембріології, анатомії людини, біохімії, патологічної фізіології, патологічної анатомії та інших [3]. Основна мета викладання основ генетики людини – забезпечення високого рівня загальнобіологічної підготовки та досягнення медико-біологічної орієнтації студентів першого курсу шляхом закладення фундаменту їхнього навчання на інших теоретичних кафедрах, а у подальшому і роботи в клініці. Майбутній лікар повинен навчитися не тільки надавати кваліфіковану медичну допомогу пацієнту, але й вміти диференціювати етіологію патології – спадковий або набутий характер, відповідно й вміти визначити тактику лікування, прогнозування та профілактику.

Результати та обговорення

Генетика увійшла в сучасну медицину як один із важливих елементів теоретичної і практичної підготовки лікаря. Це пояснюється як зростанням ролі спадкової патології в структурі захворюваності населення, так і великим значенням досягнень молекулярної генетики, генетичної інженерії для практичної медицини. У цих умовах необхідністю засвоєння генетики є процес інтеграції, який повинен мати багатогранний характер. Інтеграція має здійснюватися як за горизонталлю так і за вертикаллю, на рівні типових і робочих програм, у складі кроківських тестів та екзаменаційних питань. Зараз дані за окремими розділами генетики студенти вивчають на багатьох кафедрах відповідно до їх профілю. Так, на кафедрі гістології студенти знайомляться з цитогенетикою, вивчаючи хромосоми та їх участь у життєдіяльності клітин; на кафедрі медичної хімії – з молекулярною генетикою, вивчаючи нуклеїнові кислоти та їх функції; на кафедрі мікробіології – з особливостями успадкування і мінливості вірусів і бактерій; на кафедрі загальної гігієни – з методами оцінки мутагенності факторів навколишнього середовища; на кафедрі патологічної фізіології – з впливом спадковості і довкілля на розвиток спадкової патології. На сучасному етапі розвиток медицини характеризується постійним зростанням застосування генетичних методів і генетика стала для медицини такою ж фундаментальною наукою, як морфологія, фізіологія, біохімія, імунологія, приносячи суттєвий внесок до всіх її розділів. У міру того, як медицина перемагає хвороби, що зумовлені дією зовнішніх причин (інфекції, травми, недоїдання), в струк-

турі захворюваності населення на перший план виходять спадкові та мультифакторіальні хвороби із спадковою схильністю. Все більше уваги приділяється генетично зумовленим особливостям протікання соматичних хвороб, екогенетичним та фармакогенетичним реакціям [4, 5].

Стрімкий розвиток генетики людини, особливо її молекулярно-генетична проблематика, призвів до того, що за останні десятиліття створені генетичні карти хромосом людини, ідентифіковані гени, мутації яких пов'язані зі спадковою патологією, вивчений патогенез багатьох спадкових хвороб, проведені обширні роботи із розшифрування геному людини, розроблені нові методи діагностики, в тому числі і ДНК-аналіз. У передових світових генетичних, наукових закладах розробляються і поступово впроваджуються в практичну медицину методи генної терапії. Для студента-медика сьогодні важливо бути готовим до сприйняття і засвоєння нових відкриттів у цій галузі знань, тому що молекулярна медицина, яка швидко набирає сили, представляє собою принципово новий і якісний рівень у розумінні питань етіології, патогенезу, а відповідно, і лікування багатьох хвороб як спадкової моногенної, так і мультифакторіальної природи [6].

Генетика належить до числа точних наук. Передача спадкової інформації підкорюється статистичним закономірностям. Кількісний характер успадкування визначає специфіку викладання генетики, де значна увага приділяється розв'язанню ситуаційних завдань на матеріалах із практичної медицини. Вивчення генетики людини і основ медичної генетики є основою вивчення курсу клінічної генетики [7, 8].

На четвертому році навчання в медичному університеті викладається короткий курс клінічної генетики, який заповнює розрив, що існував між знаннями, одержаними студентами на теоретичних кафедрах, та вимогами клініки [9]. Крім того, цей курс виконує завдання інтеграції теоретичних знань студентів із загальної генетики і антропогенетики та створює цілісну уяву про класифікацію, етіологію, патогенез спадкових хвороб і про принципи медико-генетичного консультування.

На шостому курсі студентам медичного університету читаються лекції з фармакогенетики як розділу фармакології, що вивчає генетично зумовлені реакції окремих індивідуумів у популяції на лікарські засоби. Незважаючи на те, що термін «фармакогенетика» був введений

у науку ще в 1959 році, її всебічний і детальний розвиток почався в останні десятиліття завдяки досягненням молекулярної біології і молекулярної генетики. Саме завдяки інтенсивному розвитку пізнання біохімічних складових спадковості і мінливості людини і встановленню спадкових дефектів ферментів (у поєднанні із застосуванням лікарських засобів) призвели до виділення нового напрямку генетики – фармакогенетики [10]. Завдяки їй вдалося встановити, що більшість ліків виводиться з організму в такому хімічному вигляді, який відрізняється від їх первинного стану. Було висунуто припущення, що існує деякий внутрішній механізм, який трансформує або метаболізує вихідну хімічну сполуку [11]. При цьому ці механізми індивідуальні, що вивело науковців-медиків і біологів на створення теоретичних і практичних основ нової галузі медицини – персоналізованого лікування [12]. Фармакогенетика в цій галузі визначається як наука, яка досліджує вплив генетичних факторів на дію лікарських препаратів.

Відкриття молекулярної біології здійснили справжню революцію і в уявленнях про природу злоякісного росту [13]. Найбільш важливі досягнення – це розшифрування геному і розробка нових молекулярно-біологічних технологій, які дозволяють не тільки констатувати мутації генів, але і визначати функціональний стан геному. Це виявилось найбільш перспективним для онкології, оскільки особливості структури і функції геному, молекулярна і протеомна характеристики пухлинних клітин визнають їх біологічні властивості, ступінь злоякісності, інвазивні і метастазуючі потенції і загалом клітинний плин пухлинного процесу. З огляду на вищесказане, під час навчання в інтернатурі лікарям викладають основи теоретичної і клітинної онкогенетики. Відповідно до сучасних уявлень про біологію злоякісного росту, злоякісна трансформація розглядається як хвороба геному, а розвиток пухлин як результат складного і багатостадійного процесу накопичення структурних і функціональних дефектів генів [14]. Лікарям наголошується, що до явища росту пухлин можна застосувати закони генетики, відкриті Грегором Менделем, тобто можна розрахувати вірогідність успадкування і, за можливості, профілакувати пухлини. Уточнюється, що профілактика раку повинна бути комплексною. По-перше, її слід спрямовувати на розробку підходів до зменшення або ліквідації ефектів канце-

рогенної дії на організм людини, по-друге, вона повинна передбачати і генетичний компонент.

На етапі післядипломної освіти лікарів у рамках програми навчання клінічних ординаторів усіх напрямків спеціалізації їм читається курс медичної генетики, в якому передбачено засвоєння закономірностей спадковості та мінливості на організмовому та молекулярному рівнях; ознайомлення з методами вивчення спадковості та мінливості людини в нормі та за патології; обґрунтування морфогенетичних особливостей онтогенезу та онтогенетично зумовлених вад розвитку людини, а також ознайомлення з класифікацією і характеристиками спадкових хвороб, сучасними методами їх діагностики, профілактики і лікування.

References

1. Buzhiev'ska T.I. Osnovi medichnoї genetiki. Kyiv: Zdorov'ia, 2001. 136 s. [in Ukrainian] / Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. К.: Здоров'я, 2001. 136 с.
2. Pishak V.P., Bazhora Iu.I. Medichna biologii: pidruchnik. Vid. 3-te. Vinnicia: Nova kniga, 2017. 608 s. [in Ukrainian] / Пішак В.П., Бажора Ю.І. Медична біологія: підручник. Вид. 3-тє. Вінниця: Нова книга, 2017. 608 с.
3. Medichna biologii – primirna programa navchal'noї disciplini pidgotovki fakhivciv drugogo (magisters'kogo) rivnia vishchoї osviti. Kyiv, 2018. 30 s. [in Ukrainian]. / Медична біологія – примірна програма навчальної дисципліни підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти. К., 2018. 30 с.
4. Shevchenko V.A., Topornina N.A., Stvolinskaia N.S. Genetika cheloveka: ucheb. dlia stud. vyssh. ucheb. zavedeniI. M.: Gumanit. izd. centr VLADOS, 2002. 240 s. [in Russian] / Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: учеб. для студ. высш. учеб. заведений. М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2002. 240 с.
5. Bazhora Iu.I. Vvedenie v immunogenetiku. Odessa: Odes. gos. med. un-t, 2000. 72 s. [in Russian] / Бажора Ю.И. Введение в иммуногенетику. Одесса: Одес. гос. мед. ун-т, 2000. 72 с.
6. Vorsanova S.G., Iurov Iu.B., Chernyshov V.N. Medicinskaia citogenetika (uchebnoe posobie). M.: ID MEDPRAKTIKA-M, 2006. 300 s. [in Russian] / Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). М.: ИД МЕДПРАКТИКА-М, 2006. 300 с.
7. Grechanina O.Ia., Bogatir'ova R.V., Volosovc O.P. Medichna genetika: pidruchnik. K.: Medicina, 2007. 536 s. [in Ukrainian] / Гречанина О.Я., Богатирьова Р.В., Волосовець О.П. Медична генетика: підручник. К.: Медицина, 2007. 536 с.
8. Putinceva G.I. Medichna genetika: pidruchnik. 2-e vid., pererob. ta dop. K.: Medicina, 2008. 392 s. [in Ukrainian] / Путинцева Г. І. Медична генетика: підручник. 2-е вид., перероб. та доп. К.: Медицина, 2008. 392 с.
9. Bochkov N.P., Puzarev V.P., Smirnikhina S.A. Klinicheskaia genetika: ucheb. / pod red. akad. N.P. Bochkova. 4-e izd. M.: GEOTAR-media, 2011. 592 s. [in Russian] / Бочков Н.П., Пузарев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика: учебник / под ред. акад. Н.П. Бочкова. 4-е изд. М.: ГЭОТАР-медиа, 2011. 592 с.
10. Bazhora Iu.I. Klinicheskie problemy farmakogenetiki. *Visnik psikhiiatriї ta psikhofarmakoterapiї*. 2003. No. 1. P. 82–87. [in Russian] / Бажора Ю.И. Клинические проблемы фармакогенетики. *Вісник психіатрії та психофармакоterapiї*. 2003. № 1. С. 82–87.
11. Grant D.M. Pharmacogenetics and the regulation of gene transcription. *Pharmacogenetics*. 2004. Vol. 59. P. 333–357.
12. Nebert D.W. Pharmacogenetics and pharmacogenomics: why is this relevant to the clinical geneticist? *Clin. Genet.* 1999. Vol. 2. P. 251–256.
13. Katalog geniv i spadkovikh khvorob liudini. Journal of Biological Chemistry / Scientist Serring Scientist/. 2017.URL: <http://www.ncbi.nih.gov> (Omim) (Last accessed: 1.04.2019).
14. Zaporozhan V.M., Kordium V.A., Bazhora Iu.I. ta in. Genetichna medicina . Odesa: Odes. derzh. med. un-t, 2008. 432 s. [in Russian] / Запорожан В.М., Кордюм В.А., Бажора Ю.И. та ін. Генетична медицина. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2008. 432 с.

PISKUN R. P, SHKARUPA V. M, GRYNCHAK N. M, SPRUT O. V., KLIMCHUK I. M.

Vinnitsa National Medical University named after M. I. Pirogov, Ukraine, 21018, Vinnytsya, Pirogov str., 56, e-mail: piskyn2006@gmail.com

THE MODERN CONCEPT OF TEACHING GENETICS AT A MEDICAL HIGHER EDUCATIONAL INSTITUTION

Aim. To study and evaluate the peculiarities of teaching genetics in the system of higher medical education of Ukraine.

Methods. Studying typical and working programs of educational disciplines of medical universities, analysis of their

interconnections with the volume and depth of knowledge and achievements of genetics. **Results.** The worldwide rapid development of genetic technologies, that open up new possibilities for the diagnosis, treatment and prevention of many hereditary and non-hereditary diseases, requires the unification of the disparate efforts of scientists and practitioners. A significant role in solving this task should be played by higher medical school. Compact information about general genetics and the basics of anthropogenetics is received by medical students in the first year of study. This creates an appropriate basis for understanding the basic laws of the emergence of various forms of human pathologies, but does not ensure the assimilation of the genetic methodology of clinical disciplines and sections related to the organization of health protection and social medicine. **Conclusions.** An urgent need as of today is an inter-departmental and multi-level program on general genetics, human genetics, medical and clinical genetics, which would be compiled in accordance with the achievements of modern biology, medicine and genetics, and would penetrate all the stages of undergraduate and postgraduate education of doctors.

Keywords: genetics, teaching in higher medical school.