

**НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛІНИ
«Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій»**

Структура навчальної дисципліни	Кількість кредитів, годин, з них					Рік навчання семестр	Вид контролю
	Всього	Лекцій (год)	Практ. (год)	Семін. (год)	Самост. робота (год)		
Назва дисципліни : Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій	3 кредити/ 90 год	очна денна, очна вечірня форма				за вибором аспіранта/ів	залік
		8	28	8	46		
		заочна форма					
		4	12	6	68		

Очна денна, очна вечірня форми навчання

№	Назва розділу / модулю	Години	Вид заняття (години)			
			Лекції	Семінари	Практичні заняття	Самостійна робота
1	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	3			2	1
2	Мутації, причини, види, наслідки	4,5			2	2,5
3	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі аутосомних спадкових захворювань	4	2		2	
4	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань зчеплених зі статтю.	4,5			2	2,5
5	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними аберациями та анеуплодіями	9,5			2	7,5
6	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань. Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині.	6,5		2	2	2,5
7	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	4,5			2	2,5
8	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	4,5			2	2,5
9	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	4	2		2	
10	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	4,5			2	2,5
11	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	6	2	2	2	

12	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор	5,5			3	2,5
13	Старечий вік як етіологічний фактор.	5	2		3	
14	Молекулярно генетичні захворювання з автосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	9,5		2		7,5
15	Методи пренатальної діагностики. Допоміжні репродуктивні технології.	12,5				12,5
16	Залік	2		2		
	ВСЬОГО	90	8	8	28	46

Заочна форма навчання

№	Назва розділу / модулю	Години	Вид заняття (години)			
			Лекції	Семінари	Практичні заняття	Самостійна робота
1	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	8			2	6
2	Мутації, причини, види, наслідки	7,5		2		5,5
3	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі аутосомних спадкових захворювань	2			2	
4	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань зчеплених зі статтю.	5,5				5,5
5	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеуплодіями	9			2	7
6	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань. Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині.	5				5
7	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	9			2	5
8	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	5				5
9	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2			2	
10	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	5				5
11	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	2		2		
12	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор	7	2			5
13	Старечий вік як етіологічний фактор.	2	2			
14	Молекулярно генетичні захворювання з автосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	7			2	7
15	Методи пренатальної діагностики. Допоміжні репродуктивні технології.	12				12
16	Залік	2		2		
	ВСЬОГО	90	4	6	12	68

4. ТЕМАТИКА ТА ЗМІСТ КУРСУ

Теми лекцій (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Спадкові захворювання та орфанні хвороби.	2
2.	Вроджені хвороби і хвороби зі спадковою схильністю.	2
3.	Роль конституції в формуванні патології.	2
4.	Значення вікових аспектів у виникненні і розвитку патологій.	2
	Разом	8

Теми семінарських (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Метаболічні хвороби: етіологія, патогенез. Орфанні захворювання.	2
2.	Сучасні підходи до методів діагностики і принципів лікування спадкових хвороб.	2
3.	Еволюція поглядів на роль і проблеми конституціології.	2
4.	Залік	2
	Разом	8

Теми практичних (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	2
2.	Мутації, причини, види, наслідки.	2
3.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань.	2
4.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі захворювань зчеплених зі статтю.	2
5.	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеуплодіями.	2
6.	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань.	2
7.	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	2
8.	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	2
9.	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2
10.	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	2
11.	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів.	2
12.	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор.	3
13.	Старечий вік як етіологічний фактор.	3
	Разом	28

Теми самостійних (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1	Сучасні уявлення про структуру і функції ДНК і РНК.	1
2.	Сучасні погляди на організацію геному людини. Ультраструктурна організація хромосом людини	2,5
3.	Механізми взаємодії алельних і міжалельних генів. Генетична гетерогенність спадкових захворювань	2,5
4.	Поняття про аспекти і проблеми епігенетики	2,5
5.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-домінантним успадкуванням. Скелетні аномалії	2,5
6.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням. Ензимопатії	2,5
7.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: глікогенози, мукополісахаридози	2,5
8.	Спадкові хвороби обміну білків, амінокислот і вітаміні. Принципи лікування, реабілітації і соціальної адаптації	2,5
9.	Клініко-генетичні проблеми пов'язані з успадкуванням зчепленим з Х- або У-хромосомами. Гемофілії	2,5
10.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми автосом	2,5
11.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми статевих хромосом	2,5
12.	Хромосомні аберації, їх види, наслідки. Хвороби “ламких хромосом”	2,5
13.	Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).	2,5
14.	Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування.	2,5
15.	Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу.	2,5
16.	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу. Протипокази та можливі ускладнення.	2,5
17.	Допоміжна репродуктивна технологія (ДРТ) – як система методик, які використовуються при лікуванні жіночого <u>безпліддя</u> .	2,5
18.	Сучасні методи генетичного дослідження донорів сперми яка використовується для штучного запліднення	2,5
19.	Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення спорідненості	2,5
	Разом	46

Теми лекцій (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Спадкові захворювання та орфанні хвороби.	2
2.	Вроджені хвороби і хвороби зі спадковою схильністю.	2
	Разом	4

Теми семінарських (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Метаболічні хвороби: етіологія, патогенез. Орфанні захворювання.	2
2.	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	2
3.	Залік	2
	Разом	6

Теми практичних (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	2
2.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань.	2
3.	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеуплодіями.	2
4.	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	2
5.	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2
6.	Молекулярно генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	2
	Разом	12

Теми самостійних (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1	Сучасні уявлення про структуру і функції ДНК і РНК.	2
2.	Сучасні погляди на організацію геному людини. Ультраструктурна організація хромосом людини	2
3.	Механізми взаємодії алельних і міжалельних генів. Генетична гетерогенність спадкових захворювань	2
4.	Поняття про аспекти і проблеми епігенетики	4
5.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-домінантним успадкуванням. Скелетні аномалії	4
6.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням. Ензимопатії	4
7.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: глікогенози, мукополісахаридози	4

8.	Спадкові хвороби обміну білків, амінокислот і вітаміні. Принципи лікування, реабілітації і соціальної адаптації	4
9.	Клініко-генетичні проблеми пов'язані з успадкуванням зчепленим з Х- або У-хромосомами. Гемофілії	4
10.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми автосом	4
11.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми статевих хромосом	4
12.	Хромосомні аберації, їх види, наслідки. Хвороби “ламких хромосом”	4
13.	Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).	4
14.	Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування.	4
15.	Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу.	4
16.	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу. Протипокази та можливі ускладнення.	4
17.	Допоміжна репродуктивна технологія (ДРТ) – як система методик, які використовуються при лікуванні жіночого <u>безпліддя</u> .	4
18.	Сучасні методи генетичного дослідження донорів сперми яка використовується для штучного запліднення	4
19.	Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення спорідненості	2
	Разом	68