

ЛЬВІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ДАНИЛА ГАЛИЦЬКОГО

Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики

ЗАТВЕРДЖУЮ

Перший проректор з науково-педагогічної роботи

Доцент Ірина СОЛОНІНКО



[Handwritten signature]

10

2023 р.

НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ

ВБ 1.42 «СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ»

**підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти
кваліфікації освітньої «Магістр медицини»
кваліфікації професійної «Лікар»
галузі знань 22 «Охорона здоров'я»
спеціальності 222 «Медицина»**

Обговорено та ухвалено
на методичному засіданні кафедри
пропедевтики педіатрії та медичної генетики
Протокол № 8
від "04" квітня 2023 р.
Завідувач кафедри



Проф. Олена ЛИЧКОВСЬКА

Затверджено
профільною методичною комісією
з педіатричних дисциплін
Протокол № 2
від "27" квітня 2023 р.
Голова профільної методичної комісії

[Handwritten signature]

Проф. Леся БЕШ

Робоча навчальна програма дисципліни ВБ 1.42 «СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ» для студентів III курсу медичного факультету ,

які навчаються за спеціальністю 222 «Медицина» затверджена профільною методичною комісією з педіатричних дисциплін (протокол № 3 від 13 червня 2022 р.)

Зміни та доповнення до програми навчальної дисципліни на 2023-2024н.р.

№ з/п	Зміст внесених змін (доповнень)	Дата і № протоколу засідання кафедри	Примітки
	Зміни та доповнення не внесені	Обговорено та ухвалено на методичному засіданні кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Протокол № 8 від 4 квітня 2023 р.	

Завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики, д.мед.наук, професор



Олена ЛИЧКОВСЬКА

РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:

д. мед. наук, завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, професор Личковська О.Л.

д. мед. наук, професор кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Акоюн Г.Р.

канд. мед. наук, доцент кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Кулачковська І.Ю.

РЕЦЕНЗЕНТ: канд. мед. наук, доцент кафедри педіатрії № 2 Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Дедишин Л.П.

ВСТУП

Програма вивчення навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» складена відповідно до Стандарту вищої освіти України *другого (магістерського) рівня* галузі знань 22 «Охорона здоров'я» спеціальності 222 «Медицина» та освітньо-професійної програми *магістра медицини*.

Опис навчальної дисципліни (анотація)

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення.

Елективний курс «Сучасні методи генетичної діагностики» знайомить студентів з сучасними основними методами діагностики спадкової патології. Студенти навчатимуться використовувати знання з діагностики спадкової патології в клінічній практиці, особливо найсучасніші методи.

Навчальна дисципліна «Сучасні методи генетичної діагностики» є вибірковою для студентів спеціальності 222 «Медицина»

Організація навчального процесу здійснюється за вимогами Європейської кредитно-трансферної системи

Структура навчальної дисципліни	Кількість кредитів, годин, з них			Рік навчання семестр	Вид контролю	
	Всього	Аудиторних				
		Лекцій (годин)	Практичних занять (год.)			
Назва дисципліни: «Сучасні методи генетичної діагностики» <i>Змістових розділів 6</i>	3 кредити ECTS / 90 год	12	18	60	III курс (V / VI семестр)	Залік

Предметом навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» є сучасні методи діагностики, що використовуються в медичній генетиці

Міждисциплінарні зв'язки: відповідно до примірного навчального плану, вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» передбачено на III курсі у V або VI семестрах, коли студентом набуті відповідні знання з основних базових дисциплін: медичної біології, медичної та біологічної фізики, анатомії та фізіології людини, біоорганічної та біологічної хімії, а також розпочалось вивчення мікробіології, вірусології та імунології, з якими інтегрується програма навчальної дисципліни. Елективний курс «Сучасні методи генетичної діагностики»:

- ґрунтується на вивченні студентами медичної біології, паразитології та генетики, медичної та біологічної фізики, медичної хімії, біологічної хімії, морфологічних дисциплін, нормальної та патологічної фізіології, пропедевтики внутрішніх та дитячих хвороб та інтегрується з цими дисциплінами;
- 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 і професійній діяльності;
- 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.

1. Мета та завдання навчальної дисципліни

1.1. **Метою** вивчення навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» є знайомство і оволодіння сучасними технологіями, які використовуються в діагностиці спадкових захворювань

1.2. Основні **завдання** вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» вирізняють те, що студент повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» студент повинен знати:

- групи ризику по розвитку спадкових хвороб
- алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб
- показання до проведення інвазивної пренатальної діагностики

В результаті вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» студент повинен вміти:

- визначити групи ризику по розвитку спадкових хвороб
- визначити алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб
- проаналізувати та інтерпретувати отримані результати обстеження
- аналізувати стан плоду
- визначити показання до проведення інвазивної пренатальної діагностики

1.3 **Компетентності та результати навчання**, формуванню яких сприяє вивчення навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» (взаємозв'язок з нормативним змістом підготовки здобувачів вищої освіти, сформульованим у термінах результатів навчання у Стандарті вищої освіти).

Згідно з вимогами Стандарту вищої освіти дисципліна забезпечує набуття студентами **компетентностей**:

- **інтегральна:**

Здатність розв'язувати складні задачі, у тому числі дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії.

- **загальні:**

1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу (ЗК1).
2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями (ЗК2).
3. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях (ЗК3).
4. Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності (ЗК4).
5. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації (ЗК5).
6. Здатність приймати обґрунтовані рішення (ЗК6).
7. Здатність працювати в команді (ЗК7).
8. Здатність до міжособистісної взаємодії (ЗК8).
9. Здатність використовувати інформаційні і комунікаційні технології (ЗК10).
10. Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел (ЗК11).
11. Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків (ЗК12).
12. Усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем (ЗК13).
13. Здатність реалізувати свої права і обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного) суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні (ЗК14).
14. Здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності і досягнення суспільства на основі розуміння історії та закономірностей розвитку предметної області, її місця у загальній системі знань про природу і суспільство та у розвитку суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя (ЗК15).

- **спеціальні (фахові, предметні):**

1. Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані (СК1).
2. Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів (СК2).
3. Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання (СК3).
4. Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань (СК5).
5. Здатність до визначення принципів та характеру лікування та профілактики захворювань (СК6)
6. Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції (СК17).
7. Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами (СК24)

Деталізація компетентностей відповідно до дескрипторів НРК у формі «Матриці компетентностей».

Матриця відповідності визначених освітньо-професійною програмою компетентностей дескрипторам НРК

№	Класифікація компетентностей за НРК	Знання	Уміння	Комунікація	Автономія та відповідальність
Інтегральна компетентність					
Здатність розв'язувати складні задачі, у тому числі дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії.					
Загальні компетентності					
1	Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу	Знати способи аналізу, синтезу та подальшого сучасного навчання.	Вміти проводити аналіз інформації, приймати обґрунтовані рішення, вміти придбати сучасні знання.	Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення цілей.	Нести відповідальність за своєчасне набуття сучасних знань.
2	Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями	Знати сучасні тенденції розвитку галузі та аналізувати їх	Вміти проводити аналіз професійної інформації, приймати обґрунтовані рішення, набувати сучасні знання.	Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення цілей.	Нести відповідальність за своєчасне набуття сучасних знань.

3	Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях	Мати спеціалізовані концептуальні знання, набуті у процесі навчання.	Вміти розв'язувати складні задачі і проблеми, які виникають у професійній діяльності.	Зрозуміле і недвозначне донесення власних висновків, знань та пояснень, що їх обґрунтовують, до фахівців та нефахівців.	Відповідати за прийняття рішень у складних умовах
4	Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності	Мати глибокі знання із структури професійної діяльності.	Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань.	Здатність ефективно формувати комунікаційну стратегію у професійній діяльності.	Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності
5	Здатність до адаптації та дії в новій ситуації	Знати види та способи адаптації, принципи дії в новій ситуації.	Вміти застосувати засоби саморегуляції, вміти пристосовуватися до нових ситуацій (обставин) життя та діяльності.	Встановлювати відповідні зв'язки для досягнення результату.	Нести відповідальність своєчасне використання методів саморегуляції
6	Здатність приймати обґрунтовані рішення	Знати тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки.	Вміти приймати обґрунтоване рішення, обирати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи.	Використовувати стратегії спілкування та навички міжособистісної взаємодії	Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.
7	Здатність працювати в команді	Знати тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки.	Вміти обирати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи	Використовувати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи.	Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.
8	Навички міжособистісної взаємодії	Знати закони та способи міжособистісної взаємодії	Вміти обирати способи та стратегії спілкування для міжособистісної взаємодії	Використовувати навички міжособистісної взаємодії	Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.
10	Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій	Мати глибокі знання в галузі інформаційних і комунікаційних технологій, що застосовуються у професійній діяльності.	Вміти використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній галузі, що потребує оновлення та інтеграції знань.	Використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності.	Нести відповідальність за розвиток професійних знань та умінь.
11	Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел	Мати глибокі знання в галузі інформаційних технологій, що застосовуються у професійній діяльності.	Вміти використовувати інформаційні технології у професійній галузі. Вміти знаходити	Використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності.	Нести відповідальність за розвиток професійних знань та умінь.

			та використовувати інформацію з різних джерел		
12	Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків	Знати обов'язки та шляхи виконання поставлених завдань.	Вміти визначити мету та завдання бути наполегливим та сумлінним при виконання обов'язків.	Встановлювати міжособистісні зв'язки для ефективного виконання завдань та обов'язків.	Відповідати за якісне виконання поставлених завдань.
13	Усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем	Знати соціальні та громадянські права та обов'язки в контексті гендерних проблем.	Формувати свою громадянську позицію, вміти діяти відповідно до неї.	Здатність донести свою громадянську та соціальну позицію.	Відповідати за свою громадянську позицію та діяльність.
14	Здатність реалізувати свої права і обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного) суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні	Знати свої соціальні та громадянські права та обов'язки.	Формувати свою громадянську свідомість, вміти діяти відповідно до неї.	Здатність донести свою громадянську та соціальну позицію.	Відповідати за свою громадянську позицію та діяльність.
15	Здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності і досягнення суспільства на основі розуміння історії та закономірностей розвитку предметної області, її місця у загальній системі знань про природу і суспільство та у розвитку суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя	Знати основи етики і деонтології Знати історію та закономірності розвитку предметної області Знати основи здорового способу життя	Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності. Вміти активно пропагувати основи здорового способу життя в професійній діяльності	Здатність донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію	Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності

Спеціальні компетентності					
1.	Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати методики та стандартні схеми опитування та фізикального обстеження пацієнта. Знати методики оцінювання стану внутрішньоутробного розвитку плоду. Знати етапи та методи обстеження психомоторного та фізичного розвитку дитини.	Вміти провести бесіду з пацієнтом (у т.ч з дитиною), на підставі алгоритмів та стандартів, використовуючи стандартні методики провести фізикальне обстеження пацієнта. Вміти обстежити нервово-психічний та фізичний розвиток дитини. Вміти оцінити стан здоров'я людини (у т.ч. дитини).	Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом. Вносити інформацію про стан здоров'я дитини до відповідної медичної документації	Нести відповідальність за якісний збір отриманої інформації на підставі співбесіди, опитування огляду, пальпації, перкусії органів та систем та за своєчасне оцінювання стану: здоров'я людини, психомоторного та фізичного розвитку дитини та внутрішньоутробного розвитку плоду та за прийняття відповідних заходів
2.	Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	Мати спеціалізовані знання про людину, її органи та системи, знати принципи лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	Вміти аналізувати результати лабораторних та інструментальних досліджень та на їх підставі оцінити інформацію щодо діагнозу хворого	Обґрунтовано призначати та оцінювати результати лабораторних та інструментальних досліджень	Нести відповідальність за правильне і своєчасне оцінювання інформації щодо результатів лабораторних та інструментальних досліджень в умовах закладу охорони здоров'я,
3.	Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати алгоритм діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • виділити та зафіксувати провідний клінічний симптом або синдром; • встановити найбільш вірогідний синдромний діагноз захворювання • призначити лабораторне та/або інструментальне обстеження хворого • здійснювати диференціальну діагностику захворювань 	На підставі нормативних документів вести медичну документацію пацієнта (карту амбулаторного/стаціонарного хворого тощо).	Дотримуючись етичних та юридичних норм, нести відповідальність за прийняття обґрунтованих рішень і дій щодо правильності встановленого попереднього та клінічного діагнозу захворювання.
5	Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи; алгоритми та стандартні схеми призначення харчування при лікуванні захворювань (за списком 2)	Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, характер харчування при лікуванні захворювань (за списком 2)	Формувати та донести до пацієнта, фахівців висновки щодо харчування при лікуванні захворювання (за списком 2)	Нести відповідальність за обґрунтованість визначення харчування при лікуванні захворювання (за списком 2)
6	Здатність до	Мати спеціалізовані	Вміти визначати	Формувати та	Нести відповідальність

	визначення принципів та характеру лікування захворювань	знання алгоритмів та стандартних схем лікування захворювань	принципи і характер лікування захворювань	донести до пацієнта та/чи його батьків (опікунів), фахівців власні висновки щодо принципів і характеру лікування	за прийняття рішення щодо принципів і характеру лікування
17	Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	Мати спеціалізовані знання про негативні фактори навколишнього середовища і їх вплив на стан здоров'я певного контингенту, про зв'язок між станом навколишнього середовища та станом здоров'я певного контингенту; про вплив соціально-економічних та біологічних детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції. Знати принципи формування груп ризику, території ризику, часу та факторів ризику	Визначати негативні фактори навколишнього середовища шляхом співставлення з існуючими нормативами та стандартами; вміти визначати наявність зв'язку між станом навколишнього середовища та станом здоров'я певного контингенту вміти розробляти профілактичні заходи; вміти виявляти групи ризику, території ризику, час ризику, фактори ризику; проводити оцінку впливу соціально-економічних та біологічних детермінант на здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції, на підставі даних епідеміологічних та медико-статистичних досліджень	Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	Нести відповідальність за своєчасні висновки щодо стану здоров'я населення на підставі даних негативного впливу факторів навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант, за своєчасне внесення пропозицій щодо проведення відповідних профілактичних заходів.
24	Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами	Знати основи етики і деонтології	Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності	Здатність коректно донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію	Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності

Результати навчання

Інтегративні кінцеві програмні результати навчання, формуванню яких сприяє навчальна дисципліна:

Відповідність визначених стандартом результатів навчання та компетентностей

Результат навчання	Код програмного результату навчання	Код компетентності
Мати ґрунтовні знання із структури професійної діяльності. Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. Нести відповідальність за професійний розвиток,	ПР-1	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12,

здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності		ЗК13, ЗК14, ЗК15
Розуміння та знання фундаментальних і клінічних біомедичних наук, на рівні достатньому для вирішення професійних задач у сфері охорони здоров'я.	ПР-2	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15
Спеціалізовані концептуальні знання, що включають наукові здобутки у сфері охорони здоров'я і є основою для проведення досліджень, критичне осмислення проблем у сфері медицини та дотичних до неї міждисциплінарних проблем	ПР-3	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15
Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2)	ПР-4	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24
Збирати скарги, анамнез життя та захворювання, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 4), враховуючи вік пацієнта	ПР-5	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК24
Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2)	ПР-6	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24
Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).	ПР-7	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6; СК2
Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями (за списком 2), враховуючи вік пацієнта, в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у разі необхідності розширення стандартної схеми вмти обґрунтувати персоналізовані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи	ПР-9	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК5, СК6
Відшуковувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію	ПР-21	ЗК10, ЗК11
Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я людини для оцінки стану захворюваності населення	ПР-23	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6; СК1, СК17

Результати навчання для дисципліни:

У результаті вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» студент повинен:

І. Оволодіти сучасними знаннями щодо:

- алгоритму сомато-генетичного обстеження хворого та членів його родини.
- алгоритму складання родоводу та легенди до родоводу.
- методології клініко-генеалогічного аналізу родоводу.
- методології роботи з діагностичними каталогами.
- алгоритму проведення синдромологічного аналізу в процесі діагностики спадкової патології.
- методів пофарбування хромосом.
- типів порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- класифікації хромосомних хвороб в залежності від змін, будови, числа чи порушення плідності хромосомного набору.
- поняття мозаїцизм.
- явища хромосомних аберацій.

- поняття “хромосомний поліморфізм”.
- поняття “однобатьківська дисомія”.
- молекулярно-цитогенетичних методів дослідження.
- принципів організації скринуючих програм.
- критеріїв для проведення масового та селективного скринінгу при спадкових хворобах обміну речовин (СХО).
- базових методів дослідження при підозрі на СХО.
- показань для проведення тонкошарової хроматографії (ТШХ) амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- показань для проведення високоякісної рідинної хроматографії амінокислот крові та сечі (метод Pico Tag).
- показань для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).
- схем та алгоритмів обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- показань для проведення загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- механізмів виникнення гострих метаболічних порушень в неонатальному періоді.
- показань для проведення аналізу органічних кислот.
- показань для дослідження обміну сполучної тканини.
- механізмів виникнення кетоза та лактоацидоза у хворих з органічними ацидуріями.
- клінічного значення скринуючих програм в ранній діагностиці СХО.
- програми біохімічної діагностики СХО з гострим перебігом.
- значення рутинних біохімічних досліджень у діагностиці СХО.
- механізмів запуску метаболічної декомпенсації у хворих зі СХО.
- механізмів виникнення гіпоглікемії у хворих з органічними ацидуріями.
- базових методів дослідження при порушенні обміну жирних кислот.
- критерії відбору груп високого генетичного ризику по розвитку СХО.
- базових молекулярних методів дослідження.
- показань для проведення молекулярних методів діагностики спадкової патології.
- методів прямої та непрямої молекулярної діагностики спадкової патології.
- методу ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.
- типів мутацій за допомогою визначених молекулярних методів.
- структури та функції ядерного та мітохондріального геному.
- сучасних можливостей пренатальної діагностики.
- методів пренатальної діагностики.
- показань для інвазивної пренатальної діагностики.
- строків для проведення скринінгу вагітних.
- показань для елімінації вагітності
- принципів і методів лікування спадкової патології.

II. Вміти застосовувати знання у практичних ситуаціях:

- застосовувати системний підхід при обстеженні хворого та членів його родини.
- визначати провідний клінічний симптомокомплекс при проведенні оцінки фенотипу пробанда та його сім'ї.
- скласти алгоритм обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію.
- оцінити фенотип пробанда та членів його родини.
- провести синдромологічний аналіз.
- проводити роботу з діагностичними каталогами.
- скласти та аналізувати родовід та легенду до родоводу.
- оцінити характер успадкування фенотипічної ознаки або хвороби за наданим родоводом.
- намалювати схему будови нуклеотидів, міжнуклеотидних та міжланцюгових зв'язків.
- намалювати схему періодів клітинного циклу.
- намалювати схему мітозу.
- намалювати схему мейозу.
- трактувати каріограми в нормі та при патології.
- трактувати механізми поділу соматичних та статевих клітин.
- трактувати методи отримання препаратів мітотичних хромосом.
- намалювати схему виникнення трисомій. Намалювати схему виникнення моносомій.
- намалювати схему виникнення структурних хромосомних перебудов.
- скласти алгоритм проведення молекулярно-цитогенетичного дослідження.
- проаналізувати хроматограму.

- інтерпретувати результати тонкошарової хроматографії амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- інтерпретувати результати загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- порівняти ефективність методів ТШХ, Pico Tag, ГХ-МС.
- інтерпретувати результати дослідження обміну сполучної тканини.
- проаналізувати графіки Pico TAG.
- намалювати схему обміну фенілаланіну.
- намалювати схему обміну метіоніну.
- проаналізувати результати ПЛР- аналізу.
- інтерпретувати результати ДНК-діагностики моногенних та інфекційних захворювань.
- проаналізувати сонограми.
- скласти алгоритм проведення цитогенетичного дослідження клітин хоріону, лімфоцитів крові, амніоцитів.
- аналізувати результати біохімічного скринінгу

2.Інформаційний обсяг навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

На вивчення навчальної дисципліни відводиться 3 кредити ЄКТС / 90 годин. Програма навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» структурована на 6 змістових розділів:

Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз

Конкретні цілі:

- ✓ Знати визначення поняття синдромологічного аналізу
- ✓ Знати правила роботи з діагностичними каталогами
- ✓ Знати правила складання родоводу
- ✓ Вміти виділяти сім'ї в групі ризику по спадковій патології
- ✓ Розрахувати ризик при різних типах успадкування.
- ✓ Вміти проводити системну оцінку фенотипічних особливостей пробанда

Тема 1. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.

Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому домінантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Розрахування ризику при різних типах успадкування. Генні захворювання з різними типами успадкування. Аналіз родоводів.

Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання.

Тема 2. Аналіз родинної захворюваності. Методика складання легенди до родоводу

Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку, як маркерів спадкової патології.

Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.

Тема 3. Методика розрахунку ризику схильності до спадкових та мультифакторних захворювань

Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні. Правила роботи з діагностичними каталогами.

Виділення сімей в групі ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворюваннях.

Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології

Конкретні цілі:

- ✓ Знати показання до цитогенетичного аналізу
- ✓ Вміти проводити цитогенетичне дослідження
- ✓ Оволодіти. методами пофарбування хромосом
- ✓ Знати принципи прометафазного аналізу, флуоресцентної гібридизація *in situ*, авторадіографічного дослідження, хромосомспецифічних та регіонспецифічних молекулярних зондів
- ✓ Діагностувати різні типи патологічних змін в каріотипі
- ✓ Мати уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.

Тема 4. Будова та функція хромосом.

Структурна одиниця хромосоми – нуклеотид. Поняття про нуклеосому. Функції хромосом в різні періоди клітинного циклу. Класифікація хромосом. Поняття про каріотип. Правила запису хромосомного набору.

Тема 5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосоною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджувальних факторів навколишнього середовища. Показання до цитогенетичного аналізу. Методи забору матеріалу для проведення цитогенетичного дослідження. Методика проведення цитогенетичного дослідження. Методи пофарбування хромосом,

їх особливості. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Суть методів. Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди. Показання для проведення молекулярно-генетичних досліджень. Методика проведення молекулярно-генетичних досліджень.

Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.

Тема 6. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.

Уявлення про хромосомний поліморфізм. Правила запису варіантів хромосомного поліморфізму. Уявлення про хромосомну нестабільність. Поняття про гонадний мозаїцизм. Методи дослідження гонадного мозаїцизму. Уявлення про явище однобатьківської дисомії.

Тема 7. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)

Витоки молекулярно-цитогенетичних досліджень. Показання для проведення молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види ДНК-зондів. Інтерпретація результатів молекулярно-цитогенетичних досліджень.

Тема 8. Секвенування ДНК

Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Області застосування секвенування ДНК. Нові погляди на природу спадкових захворювань.

Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології

Конкретні цілі:

- ✓ Знати класифікацію спадкових хвороб обміну речовин (СХО)
- ✓ Знати показання до проведення скринінгу СХО
- ✓ Знати біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.
- ✓ Знати принципи проведення селективного скринінгу на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, пуринів та пиримидинів, металів, на муковісцидоз.
- ✓ Оволодіти біохімічними методами діагностики при нервово-м'язовій патології, при мітохондропатіях, при порушенні жирового обміну, при катастрофах перинатального періоду
- ✓ Оволодіти методикою проведення тандемної мас-спектрометрії та інтерпретувати результати дослідження.
- ✓ Інтерпретувати результати ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення

Тема 9. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.

Види обміну речовин. Класифікація спадкових хвороб обміну речовин. Загальна характеристика СХО. Показання до проведення скринінгу. Методики, можливості методів. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.

Тема 10. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм.

Масовий скринінг на фенілкетонурию. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Масовий скринінг на муковісцидоз. Масовий скринінг на адреногенітальний синдром.

Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, муковісцидозу, адреногенітального синдрому.

Тема 11. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО

Показання до проведення селективних скринуючих програм. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу (загальні метаболічні скринінг-тести сечі, тонкошарова хроматографія та інші). Селективний скринінг на СХО амінокислот. Селективний скринінг на СХО вуглеводів. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини. Селективний скринінг на органічні ацидурії. Селективний скринінг на СХО пуринів та пиримидинів. Селективний скринінг на СХО металів. Селективний скринінг на муковісцидоз. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.

Тема 12. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів вискоєфективної рідинної хроматографії

Методика проведення вискоєфективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, пиримидинів за допомогою вискоєфективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.

Тема 13. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії

Методика проведення газової хроматографії – мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів жирних кислот крові, як маркерів порушення функції пероксисом. Показання до визначення рівнів органічних кислот сечі, як маркерів органічних ацидурій. Інтерпретація результатів дослідження.

Тема 14. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії

Методика проведення тандемної мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів карнитинів/ацилкарнитинів, як маркерів спадкових хвороб обміну. Інтерпретація результатів дослідження.

Тема 15. Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення

Спектр лізосомних ферментів. Порушення в метаболізмі лізосомальних ферментів. Показання до проведення ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення. Інтерпретація результатів дослідження.

Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології

Конкретні цілі:

- ✓ Знати показання для проведення молекулярно-генетичних досліджень
- ✓ Оволодіти методами ДНК-діагностики спадкової патології
- ✓ Інтерпретувати результати молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- ✓ Знати принципи дослідження поліморфізмів генів системи фолатного циклу, згортуючої системи крові, генів асоційованих з артеріальною гіпертензією та інфарктом міокарда, мутацій мітохондріальної ДНК
- ✓ Знати принципи аналізу частот генних мутацій та популяційних частот генних поліморфізмів методом ДНК чипів.

Тема 16. Структура та функції ДНК.

Структура ДНК. Генетичний код.

Реплікація та рекомбінація ДНК.

Типи мутацій. Їх визначення за допомогою методів молекулярної діагностики (секвенування, клонування та інші).

Новітні технології. Метод мікрочипів.

Тема 17. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном. Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Дослідження поліморфізмів генів системи фолатного циклу, згортуючої системи крові, генів асоційованих з артеріальною гіпертензією та інфарктом міокарда. Дослідження мутацій мітохондріальної ДНК.

Тема 18. Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)

Аналіз частот генних мутацій та популяційних частот генних поліморфізмів методом ДНК чипів. Біочипи для ідентифікації точкових мутацій в γ -глобіновому гені (таласемія), в гені CFTR, в гені BRCH-1 (рак молочної залози), гені спадкової схильності до наркоманії.

Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології**Конкретні цілі:**

- ✓ Знати принципи організації медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком
- ✓ Знати перелік захворювань, що включені до програми неонатального скринінгу
- ✓ Знати принципи методики проведення неонатального скринінгу
- ✓ Складати алгоритм проведення аналізу новонароджених.
- ✓ Знати сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку
- ✓ Знати принципи методики проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентезу

Тема 19. Програми масового неонатального скринінгу

Визначення поняття «неонатальний скринінг» і його види. Перелік захворювань, що включені до програми неонатального скринінгу. Методика проведення неонатального скринінгу. Алгоритм проведення аналізу новонароджених.

Тема 20. Програми прекоценційної профілактики та пренатальної діагностики

Історія розвитку допологової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком (ультразвуковий скринінг, біохімічний скринінг, інвазивна пренатальна діагностика).

Основні задачі пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.

Тема 21. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку.

Поняття пренатальної діагностики. Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному рівні. Терміни проведення ультразвукового скринінгу. Показання для направлення вагітних на другий та третій рівень обстеження. Соматогенетичне дослідження плода з синдромологічним аналізом. Сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку. Оптимальні строки для діагностики природжених вад розвитку. Використання доплерографії. Показання до елімінації вагітності.

Тема 22. Інвазивні методи пренатальної діагностики.

Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики. Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза.

Тема 23. Лабораторні методи пренатальної діагностики.

Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропин, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.

Змістовий розділ 6. Принципи лікування спадкових захворювань**Конкретні цілі:**

- ✓ Знати основні види лікування спадкової патології
- ✓ Пояснити суть замісної терапії окремих спадкових захворювань
- ✓ Знати покази до хірургічного втручання

Тема 24. Сучасні методи етіологічної та патогенетичної терапії спадкової патології

Етіологічне, патогенетичне, симптоматичне лікування спадкової патології. Суть замісної терапії окремих спадкових захворювань. Покази до хірургічного втручання

3. Структура навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

Тема	Лекції	Практичні заняття	СРС	Індивідуальні завдання
Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз				
1. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	1	2	2	
2. Аналіз родинної захворюваності. Методика складання легенди до родоводу	-	2	3	
3. Методика розрахунку ризику схильності до спадкових та мультифакторних захворювань	1	2	2	
Разом за змістовим розділом 1	2	6	7	
Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології				
4. Будова та функції хромосом.	-	-	2	
5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2	2	2	
6. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	-	-	3	
7. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)		-	3	
8. Секвенування ДНК		-	3	
Разом за змістовим розділом 2	2	2	13	
Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології.				
9. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2	2	3	
10. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	-	-	3	
11. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	-	-	3	
12. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	-	-	3	
13. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	-	-	3	
14. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	-	-	3	
15. Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення	-	-	3	
Разом за змістовим розділом 3	2	2	21	
Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології.				
16. Структура та функції ДНК.	-	-	2	
17. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2	2	2	
18. Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)	-	-	3	
Разом за змістовим розділом 4	2	2	7	
Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології.				
19. Програми масового неонатального скринінгу	1	2	2	
20. Програми прекоцепційної профілактики та пренатальної діагностики	1	2	3	
21. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	-	-	2	
22. Інвазивні методи пренатальної діагностики.	-	-	2	
23. Лабораторні методи пренатальної діагностики.	-	-	3	
Разом за змістовим розділом 5	2	4	12	
Змістовий розділ 6. Принципи лікування спадкових захворювань				
24. Сучасні методи етіологічної та патогенетичної терапії спадкової патології	2	2	-	
Разом за змістовим розділом 6	2	2	-	
Усього годин – 90 / 3 кредити ECTS	12	18	60	
Підсумковий контроль	Залік			
Аудиторне навантаження – 33,33%, СРС – 66,67%.				

4. Тематичний план лекцій з дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

№ п/п	Тема	Кількість годин
<i>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</i>		
1.	Клініко-генеалогічний аналіз. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	2
<i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</i>		
2.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2
<i>Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології</i>		
3.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2
<i>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології</i>		
4.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2
<i>Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології</i>		
5.	Рівні профілактики природженої та спадкової патології	2
<i>Змістовий розділ 6. Принципи лікування спадкових захворювань</i>		
6.	Основні принципи і методи лікування спадкової патології	2
<i>Кількість лекційних годин з дисципліни</i>		12

5. Тематичний план практичних занять з дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

№ п/п	Тема	Кількість годин
<i>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</i>		
1.	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.	2
2.	Аналіз родинної захворюваності. Методика складання легенди до родоводу	2
3.	Методика розрахунку ризику схильності до спадкових та мультифакторних захворювань	2
<i>РАЗОМ</i>		6
<i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</i>		
4.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2
<i>РАЗОМ</i>		2
<i>Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології</i>		
5.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин	2
<i>РАЗОМ</i>		2
<i>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології</i>		
6.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології	2
<i>РАЗОМ</i>		2
<i>Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології</i>		
7.	Програми масового неонатального скринінгу	2
8.	Програми прекоцепційної профілактики та пренатальної діагностики	2
<i>РАЗОМ</i>		4
<i>Змістовий розділ 6. Принципи лікування спадкових захворювань</i>		
9.	Сучасні методи етіологічної та патогенетичної терапії спадкової патології	2
<i>РАЗОМ</i>		2
<i>Кількість годин практичних занять з дисципліни</i>		18

6. Тематичний план самостійної роботи студентів з дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

№ п/п	Тема	Кількість годин	Вид контролю
<i>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</i>			
1.	Методика складання родоводу	2	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	3	
3.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	2	
<i>РАЗОМ</i>		7	
<i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</i>			
1.	Будова та функції хромосом.	2	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2	
3.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	3	

4.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	3	
5.	Секвенування ДНК	3	
	РАЗОМ	13	
Змістовий розділ 3 .Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології			
1.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	3	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	3	
3.	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	3	
4.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	3	
5.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	3	
6.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	3	
7.	Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення	3	
	РАЗОМ	21	
Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології			
1.	Структура та функції ДНК.	2	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2	
3.	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)	3	
	РАЗОМ	7	
Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології			
1.	Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології	3	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	3	
3.	Інвазивні методи пренатальної діагностики.	3	
4.	Лабораторні методи пренатальної діагностики.	3	
	РАЗОМ	12	
	РАЗОМ СРС з дисципліни	60	

7. Індивідуальні завдання програмою не передбачені (згідно наказів ЛНМУ імені Данила Галицького № 881-з, 882-з від 15.03.2022)

8. Методи навчання

При викладанні навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» використовуються словесні, наочні, практичні, пояснювально-ілюстративні (фотокаталоги, таблиці, моделі, малюнки), репродуктивні, проблемне викладання, частково-пошукові, дослідницькі методи навчання. Також використовується метод самостійної роботи студентів з осмислення й засвоєння нового матеріалу роботи із застосування знань на практиці та вироблення вмінь і навичок, перевірки та оцінювання знань, умінь і навичок. Використовуються наочні (ілюстративні, демонстративні) методи навчання, які є допоміжними при словесному методі, їх значення полягає в яскравішому викладенні та показі власної думки. Демонстрація передбачає перегляд навчальних відеофільмів; клінічні спостереження.

Практичні методи: навчальна, практична робота у відділеннях клінічної бази, лабораторіях ДУ «НДІ спадкової патології НАМНУ», доповіді студентів. Ці методи несуть нову навчально-пізнавальну інформацію і служать для закріплення, формування практичних умінь при застосуванні раніше набутих знань.

Творчі, проблемно-пошукові методи визначають порівняно вищий рівень процесу навчання. Проблемно-пошукова методика має спиратися на самостійну, творчу пізнавальну діяльність студентів.

Проблемний метод навчання наближений до творчості і стоїть на межі між репродукцією, розумовим формуванням і творчістю.

Самостійна робота студентів поза контролем викладача - самостійна робота вдома. Самостійна та індивідуальна робота сприяють виробленню навичок самостійної пізнавальної діяльності, удосконаленню самоорганізації.

Створення ситуації інтересу при викладанні навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» - перегляд навчальних відеофільмів, використання ролевих ігор, навчальних дискусій, цікавих клінічних спостережень в системі on-line). Розвиток мотивації у студентів - це засіб активізації навчання, що сприяє кращому засвоєнню знань.

Видами навчальної діяльності студентів згідно з навчальним планом є: а) лекції, б) практичні заняття, в) самостійна робота студентів (СРС), в організації якої значну роль мають консультації викладачів. Тематичні плани лекцій, практичних занять, СРС забезпечують реалізацію у навчальному процесі всіх тем, які входять до складу змісту програми.

Клінічною базою кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики є КНП ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ». Лекції читаються в конференц-залі цієї бази. Практичні заняття з дисципліни проводяться на базі ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», у Клініці захворювань дітей старшого віку та лікування постковідних станів,

Клініці захворювань та реабілітації дітей раннього віку, Клініці пульмонології, алергології та лікування системних захворювань КНП ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ». Тривалість кожної лекції і практичного заняття – 2 години.

Теми лекційного курсу розкривають проблемні питання відповідних розділів діагностики генетичної патології.

Практичні заняття за методикою організації є клінічними, спрямовані на контроль засвоєння теоретичного матеріалу й формування практичних вмінь та навичок, а також вміння аналізувати й застосовувати одержані знання для вирішення практичних завдань. Основним цільовим напрямком кожного практичного заняття повинно бути опанування основними методами діагностики спадкових і спадковообумовлених захворювань, вміння визначити тактику медико-генетичного консультування. Засобами контролю є тестові завдання, клінічні ситуаційні задачі, контроль виконання практичних навичок.

Використовується наступна методика проведення практичних занять:

1. Кожне заняття розпочинається з того, що протягом 10-15 хв. проводиться тестовий контроль з метою оцінки вихідного рівня знань і визначення ступеня готовності студентів до заняття.
2. Протягом 15-25 хв. викладач пояснює і демонструє сучасні методи цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики та ін, знайомить студентів з принципами медико-генетичного консультування.
3. Протягом 30-35 хв. студенти самостійно працюють з хворими дітьми та їх родичами, збирають анамнез, обстежують їх, виконують діагностичні маніпуляції, опановують сучасні методи генетичної діагностики та ін. Під час самостійної роботи викладач надає методичну допомогу студентам і звертає увагу на найбільш важливі питання з даної теми практичного заняття.
4. Протягом 25-30 хв. викладач зі студентами здійснюють аналіз результатів самостійної роботи. Викладач обговорює і дає пояснення, підкреслює особливості тієї чи іншої методики дослідження, перебігу тієї чи іншої патології та ін. Під час клінічного розбору викладач здійснює контроль кінцевого рівня знань студентів.
5. Закінчуючи практичне заняття, викладач протягом 10-15 хв. підводить його підсумки, дає студентам завдання для самостійної роботи, вказує на вузлові питання наступної теми і пропонує список рекомендованої літератури для самостійного опрацювання.

9. Методи контролю

Методи і форми контролю та оцінювання успішності студентів з дисципліни здійснюються відповідно до вимог програми та Інструкції щодо оцінювання навчальної діяльності студентів в умовах впровадження Європейської кредитно-трансферної системи організації навчального процесу, затвердженої МОЗ України (лист МОЗ України № 08.01-47/10395 від 15.04.2014).

При оцінюванні знань студентів перевага надається стандартизованим методам контролю: тестування (письмове), структуровані письмові роботи, робота із стандартною медичною документацією, стандартизований за методикою виконання контроль практичних навичок.

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті. Готовність студента до заняття (початковий етап) перевіряється на основі відповіді на 10 тестових завдань. На першому практичному занятті ці питання включені до заключного контролю. За правильну відповідь на 10-9 тестів студент отримує 5 балів, на 8-7 тестів – 4 бали, на 6-5 тестів – 3 бали, 4 і менше – 0 балів.

Основний етап практичного заняття передбачає роботу у клініці, опанування практичними навичками. Контроль основного етапу заняття проводиться шляхом оцінки виконання студентом практичних навичок, аналізу його участі у діяльності клінічного відділення, вміння розв'язувати типові ситуаційні задачі. Опитування оцінюється 12, 8, 4, 0 балів.

На заключному етапі заняття проводиться підсумок практичної діяльності студента, дається завдання на час виконання студентом самостійної роботи після завершення аудиторної частини заняття. Для оцінки засвоєння студентом теми йому пропонується дати відповідь на три ситуаційні задачі. Якщо правильно вирішені 3 задачі, студент отримує 5 балів, якщо 2 – 4 бали, якщо 1 – 3 бали. Отримані протягом заняття бали складаються: бали, отримані за тести + бали, отримані за опитування + бали, отримані за задачі.

Перерахунок оцінок з багатобальної шкали здійснюється наступним чином:

- 18 – 22 бали – оцінка «відмінно»
- 14 – 17 балів – оцінка «добре»
- 10 – 13 балів – оцінка «задовільно»
- 0 – 9 балів – оцінка «незадовільно»

Підсумковим контролем засвоєння студентом теоретичного та практичного матеріалу з дисципліни є залік, який виставляється за результатами поточного контролю та виражається за двобальною шкалою «зараховано» або «не зараховано».

Самостійна робота студента – одна з організаційних форм навчання, що регламентується робочим навчальним планом і виконується студентом самостійно поза межами аудиторних занять. Видами самостійної роботи студентів є: підготовка до практичних занять, опанування практичними навичками обстеження дитини, написання історії хвороби, пошук та вивчення додаткової літератури і написання доповідей для виступу з повідомленнями на практичних заняттях

10. Поточний контроль.

Видами поточного контролю є:

- тестові завдання

- типові ситуаційні задачі
- оцінка практичних навичок

Під час оцінювання засвоєння кожної теми за поточну навчальну діяльність студенту виставляються оцінки за 4-ри бальною (традиційною) шкалою, при цьому враховуються всі види робіт, передбачені програмою. Студент отримує оцінку з кожної теми. Всі виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються в бали. **Максимальна кількість балів**, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

10.1. Оцінювання поточної навчальної діяльності

Критерії оцінювання навчальної діяльності:

- оцінка 5 / «відмінно» виставляється у випадку, коли студент бездоганно засвоїв теоретичний матеріал теми заняття, демонструє глибокі і всебічні знання відповідної теми, основні положення наукових першоджерел та рекомендованої літератури, логічно мислить і будує відповідь, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичного матеріалу, висловлює своє ставлення до тих чи інших проблем, демонструє високий рівень засвоєння практичних навичок;
- оцінка 4 / «добре» виставляється за умови, коли студент добре засвоїв теоретичний матеріал заняття, володіє основними аспектами з першоджерел та рекомендованої літератури, аргументовано викладає його; володіє практичними навичками, висловлює свої міркування з приводу тих чи інших проблем, але припускається певних неточностей і похибок у логіці викладу теоретичного змісту або при виконанні практичних навичок;
- оцінка 3 / «задовільно» ставиться студентові, який в основному опанував теоретичними знаннями навчальної теми, орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, додаткові питання викликають у студента невпевненість або відсутність стабільних знань; відповідаючи на запитання практичного характеру, виявляє неточності у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх з майбутньою діяльністю, припускається помилок при виконанні практичних навичок;
- оцінка 2 / «незадовільно» виставляється у випадках, коли студент не опанував навчальний матеріал теми, не знає наукових фактів, визначень, майже не орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, відсутнє наукове мислення, практичні навички не сформовані

11. Форма підсумкового контролю успішності навчання: залік. Підсумковий контроль проводиться у формі заліку, який виставляється за результатами поточного контролю та виражається за двобальною шкалою «зараховано» або «не зараховано». Для зарахування студент має отримати за поточну навчальну діяльність бал не менше 60% від максимальної суми балів з дисципліни (120 балів).

12. Схема нарахування та розподіл балів, які отримують студенти:

Під час оцінювання засвоєння кожної теми за поточну навчальну діяльність студенту виставляються оцінки за 4-ри бальною (традиційною) шкалою, при цьому враховуються всі види робіт, передбачені програмою. Студент отримує оцінку з кожної теми. Всі виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються в бали. Розрахунок кількості балів проводиться на підставі отриманих студентом оцінок за традиційною шкалою під час вивчення дисципліни впродовж семестру, шляхом обчислення середнього арифметичного (СА), округленого до двох знаків після коми. Отримана величина конвертується у бали за багатобальною шкалою таким чином:

$$X = \frac{CA \times 200}{5}$$

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»

4-бальна шкала	200-бальна шкала
5.00	200
4.97	199
4.95	198
4.92	197
4.90	196
4.87	195
4.85	194
4.82	193
4.80	192
4.77	191
4.75	190

4-бальна шкала	200-бальна шкала
4.50	180
4.47	179
4.45	178
4.42	177
4.40	176
4.37	175
4.35	174
4.32	173
4.30	172
4.27	171
4.24	170

4-бальна шкала	200-бальна шкала
3.99	160
3.97	159
3.94	158
3.92	157
3.89	156
3.87	155
3.84	154
3.82	153
3.79	152
3.77	151
3.74	150

4-бальна шкала	200-бальна шкала
3.47	139
3.45	138
3.42	137
3.40	136
3.37	135
3.35	134
3.32	133
3.30	132
3.27	131
3.25	130
3.22	129

4.72	189
4.70	188
4.67	187
4.65	186
4.62	185
4.60	184
4.57	183
4.55	182
4.52	181

4.22	169
4.19	168
4.17	167
4.14	166
4.12	165
4.09	164
4.07	163
4.04	162
4.02	161

3.72	149
3.70	148
3.67	147
3.65	146
3.62	145
3.60	144
3.57	143
3.55	142
3.52	141
3.50	140

3.20	128
3.17	127
3.15	126
3.12	125
3.10	124
3.07	123
3.05	122
3.02	121
3	120
< 3	недостатньо

Самостійна робота студентів оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті. Засвоєння тем, які виносяться лише на самостійну роботу контролюється при підсумковому контролі.

Максимальна кількість балів, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

Бали з дисципліни незалежно конвертуються як в шкалу ECTS, так і в 4-бальну шкалу. Бали шкали ECTS у 4-бальну шкалу не конвертуються і навпаки.

Бали студентів, які навчаються за однією спеціальністю, ранжуються за шкалою ECTS таким чином:

Оцінка ECTS	Статистичний показник
A	Найкращі 10 % студентів
B	Наступні 25 % студентів
C	Наступні 30 % студентів
D	Наступні 25 % студентів
E	Останні 10 % студентів

Ранжування з присвоєнням оцінок „A”, „B”, „C”, „D”, „E” проводиться для студентів даного курсу, які навчаються за однією спеціальністю і успішно завершили вивчення дисципліни. Студенти, які одержали оцінки FX, F («2») не вносяться до списку студентів, що ранжуються. Студенти з оцінкою FX після перекладання автоматично отримують бал „E”.

Бали з дисципліни для студентів, які успішно виконали програму, конвертуються у традиційну 4-ри бальну шкалу за абсолютними критеріями, які наведено нижче у таблиці:

Бали з дисципліни	Оцінка за 4-ри бальною шкалою
Від 170 до 200 балів	5
Від 140 до 169 балів	4
Від 139 балів до мінімальної кількості балів, яку повинен набрати студент (122)	3
Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати студент (122)	2

Оцінка ECTS у традиційну шкалу не конвертується, оскільки шкала ECTS та чотирибальна шкала незалежні.

Об'єктивність оцінювання навчальної діяльності студентів перевіряється статистичними методами (коефіцієнт кореляції між оцінкою ECTS та оцінкою за національною шкалою).

13. Методичне забезпечення

- Робоча навчальна програма дисципліни;
- Плани лекцій, практичних занять та самостійної роботи студентів;
- Відеозаписи лекцій
- Методичні розробки для викладача;
- Методичні вказівки до практичних занять для студентів;
- Методичні матеріали, що забезпечують самостійну роботу студентів;
- Тестові та контрольні завдання до практичних занять;
- Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль.
- Фотокаталоги хворих з спадковою патологією
- Фото каріотипів
- Схеми родоводів

Розробка питань тест-контролю, ситуаційних задач для співбесіди та практичних завдань, що використовуються для діагностики успішності навчання, базується на переліку питань, які повинен засвоїти студент

при вивченні дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики». Комплекти практичних завдань є стандартизованими за методикою виконання практичними роботами.

14. Рекомендована література

Основна (базова) література

1. Генетика популяцій: підручник / О.Л.Трофименко, М.І.Гиль, О.Ю.Сметана; за ред. М.І.Гиль; МНАУ. – Миколаїв: Видавничий дім «Гельветика», 2018. – 254 с.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Біловол О.М. та співавтори «Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами». Тернопіль, ТДМУ, 2018. – 216 с.
3. Гречаніна 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. 2017, 71 с.
4. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2016 – 535с.
5. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2016.

Допоміжна література

1. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акоюн Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.
3. Гречаніна О.Я. Газовая хроматорграфія масс-спектрометрія, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречаніна, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречаніна та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та курсантів.- Харків: ХНМУ, 2018.- 87 с.
4. Н. І. Кіцера . Медична генетика // Енциклопедія Сучасної України: електронна версія [онлайн] / гол. редкол.: І. М. Дзюба, А. І. Жуковський, М. Г. Железняк та ін.; НАН України, НТШ. Київ: Інститут енциклопедичних досліджень НАН України, 2018. URL: https://esu.com.ua/search_articles.php?id=66064

15. Інформаційні ресурси

1. ESG – http://ihed.org.ua/images/pdf/standards-and-guidelines_for_qa_in_the_ehea_2015.pdf.
2. Закон «Про вищу освіту» - <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1556-18>.
3. Закон «Про освіту» - <http://zakon5.rada.gov.ua/laws/show/2145-19>.
4. Національна рамка кваліфікацій – <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1341-2011-п>.
5. Перелік галузей знань і спеціальностей-<http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/266-2015-п>.
6. TUNING (для ознайомлення зі спеціальними (фаховими) компетентностями та прикладами стандартів – <http://www.unideusto.org/tuningeu/>.
7. Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо удосконалення надання медичної допомоги [Електронний ресурс] / Закон України від 07.07.2011 р. № 3611-VI. – Режим доступу: <http://zakon1.rada.gov.ua/cgi-bin/laws/main.cgi?nreg=3611-17>
8. Про схвалення Концепції Загальнодержавної програми «Здоров'я – 2020: український вимір» [Електронний ресурс] / Розпорядження Кабінету Міністрів України від 31 жовтня 2011 р. №1164. – Режим доступу: <http://zakon2.rada.gov.ua/laws/show/1164-2011-%FO>
9. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2.Johris Hopkins Univ.Press. 2008.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>