

ЛЬВІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ  
ІМЕНІ ДАНИЛА ГАЛИЦЬКОГО

Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики

ЗАТВЕРДЖУЮ  
Перший проректор з науково-педагогічної роботи  
Доцент Ірина СОЛОНИНКО




14 10 2023 p.

**НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ**  
**ВБ 1.42 «СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ»**

підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти  
кваліфікації освітньої «Магістр стоматології»  
кваліфікації професійної «Лікар»  
галузі знань 22 «Охорона здоров'я»  
спеціальності 221 «Стоматологія»

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

Проф. Леся БЕШ

Робоча навчальна програма дисципліни ВБ 1.42 «СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ» для студентів III курсу стоматологічного факультету, які навчаються за спеціальністю 221 «Стоматологія» 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:**

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

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 проекту Стандарту вищої освіти України *другого (магістерського) рівня* галузі знань 22 «Охорона здоров'я» спеціальності 221 «Стоматологія» та освітньо-професійної програми *магістра стоматології*.

### 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 221 «Стоматологія».

Організація навчального процесу здійснюється за вимогами Європейської кредитно–трансферної системи

Структура навчальної дисципліни	Кількість кредитів, годин, з них			СРС	Рік навчання семестр	Вид контролю
	Всього	Аудиторних				
		Лекцій (годин)	Практичних занять (год.)			
Назва дисципліни: «Сучасні методи генетичної діагностики» <i>Змістових розділів 5</i>	2 кредити ECTS / 60 год	-	20	40	III курс (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 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 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. Це 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** викладання 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». Згідно з вимогами Стандарту вищої освіти дисципліна забезпечує набуття студентами **компетентностей**:

- **інтегральна:**

здатність розв'язувати складні задачі і проблеми у галузі охорони здоров'я за спеціальністю «Стоматологія» у професійній діяльності або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується невизначеністю умов і вимог

- **загальні:**

1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу (ЗК1).
2. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності (ЗК2).
3. Здатність застосовувати знання у практичній діяльності (ЗК3).
4. Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово (ЗК4).
5. Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій (ЗК6).
6. Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел (ЗК7).
7. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації (ЗК8).
8. Вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми (ЗК9).
9. Здатність бути критичним і самокритичним (ЗК10).
10. Здатність працювати в команді (ЗК11).
11. Прагнення до збереження навколишнього середовища (ЗК12).
12. Здатність діяти соціально відповідально та свідомо (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. Спроможність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані (СК1).
2. Спроможність інтерпретувати результат лабораторних та інструментальних досліджень (СК2).
3. Спроможність діагностувати: визначати попередній, клінічний, остаточний, супутній діагноз, невідкладні стани (СК3).
4. Спроможність оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення (індивідуальне, сімейне, популяційне) (СК13).
5. Опрацювання державної, соціальної та медичної інформації (СК15).

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

#### Матриця відповідності визначених освітньо-професійною програмою компетентностей дескрипторам НРК

Класифікація компетентностей за НРК	Знання Зн1 Спеціалізовані концептуальні знання, набуті у процесі навчання та/або професійної діяльності на рівні новітніх досягнень, які є основою для оригінального мислення та інноваційної діяльності, зокрема в контексті дослідницької роботи Зн2 Критичне осмислення проблем у навчанні та/або професійній діяльності та на межі предметних галузей	Уміння Ум1 Розв'язання складних задач і проблем, що потребує оновлення та інтеграції знань, часто в умовах неповної/недостатньої інформації та суперечливих вимог Ум2 Проведення дослідницької та/або інноваційної діяльності	Комунікація К1 Зрозуміле і недвозначне донесення власних висновків, а також знань та пояснень, що їх обґрунтовують, до фахівців і нефахівців, зокрема до осіб, які навчаються К2 Використання іноземних мов у професійній діяльності	Автономія та відповідальність АВ1 Прийняття рішень у складних і непередбачуваних умовах, що потребує застосування нових підходів та прогнозування АВ2 Відповідальність за розвиток професійного знання і практик, оцінку стратегічного розвитку команди АВ3 Здатність до подальшого навчання, яке значною мірою є автономним та самостійним
<b>Загальні компетентності</b>				
1.Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.	Зн1 Зн2	Ум1		АВ1
2. Знання та розуміння	Зн1	Ум1	К1	АВ2

предметної області та розуміння професійної діяльності.				
3.Здатність застосовувати знання у практичній діяльності.	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>	<b>К1</b>	<b>АВ1</b>
4.Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.			<b>К1, К2</b>	
6.Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій.	<b>Зн1</b>		<b>К1, К2</b>	<b>АВ2</b>
7.Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.	<b>Зн1</b>		<b>К1</b>	<b>АВ2</b>
8.Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.		<b>Ум1</b>		<b>АВ1</b>
9.Вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми.	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>	<b>К1</b>	<b>АВ1</b>
10.Здатність бути критичним і самокритичним.	<b>Зн2</b>			<b>АВ1</b>
11.Здатність працювати в команді.	<b>Зн2</b>		<b>К1, К2</b>	<b>АВ2</b>
12.Прагнення до збереження навколишнього середовища.	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>		<b>АВ1</b>
13.Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.	<b>Зн1</b>			<b>АВ1</b>
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.	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>	<b>К1</b>	<b>АВ3</b>
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.	<b>Зн1</b>	<b>Ум2</b>		<b>АВ3</b>
<b>Спеціальні (фахові) компетентності</b>				
1.Спроможність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні данні	<b>Зн2</b>	<b>Ум1</b>	<b>К1, К2</b>	
2.Спроможність інтерпретувати результат лабораторних та інструментальних досліджень	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>		<b>АВ1</b>
3.Спроможність діагностувати: визначати попередній, клінічний, остаточний, супутній діагноз, невідкладні стани	<b>Зн1</b>	<b>Ум1</b>		<b>АВ1</b>

13.Спроможність оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення (індивідуальне, сімейне, популяційне)	<b>Зн2</b>	<b>Ум2</b>		
15.Опрацювання державної, соціальної та медичної інформації	<b>Зн2</b>		<b>К1 К2</b>	<b>АВ1 АВ2</b>

### 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
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 вірогідний нозологічний або синдромний попередній клінічний діагноз стоматологічного захворювання (за списком 2).	ПР-1	ЗК1, ЗК2, ЗК3,ЗК4, ЗК6,ЗК7, ЗК8, ЗК9, ЗК11, ЗК13; СК1, СК2, СК3, СК15.
Збирати інформацію про загальний стан пацієнта, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів щелепно-лицевої ділянки, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 5).	ПР-2	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК9, ЗК10, ЗК11; СК1, СК2, СК3, СК15
Призначати та аналізувати лабораторне, функціональне та/або інструментальне обстеження (за списком 5) хворого на стоматологічне захворювання для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).	ПР-3	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК9, ЗК10; СК1, СК2, СК15.
Аналізувати та оцінювати державну, соціальну та медичну інформацію з використанням стандартних підходів та комп'ютерних інформаційних технологій.	ПР-14	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК9, ЗК10, ЗК14, ЗК15; СК13, СК15
Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення в умовах медичного закладу за стандартними методиками.	ПР-15	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13; СК13
Дотримуватися здорового способу життя, користуватися прийомами саморегуляції та самоконтролю.	ПР-17	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК15; СК13
Усвідомлювати та керуватися у своїй діяльності громадянськими правами, свободами та обов'язками, підвищувати загальноосвітній культурний рівень.	ПР-18	ЗК4, ЗК6, ЗК9, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК14, ЗК15; СК13
Дотримуватися вимог етики, біоетики та деонтології у своїй фаховій діяльності.	ПР-19	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК9, ЗК10, ЗК11, ЗК12, ЗК13, ЗК15; СК1, СК13, СК15

#### Результати навчання для дисципліни:

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

##### I. 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.

## 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.



- інтерпритувати результати загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- порівняти ефективність методів ТШХ, Pico Tag, ГХ-МС.
- інтерпритувати результати дослідження обміну сполучної тканини.
- проаналізувати графіки Pico TAG.
- намалювати схему обміну фенілаланіну.
- намалювати схему обміну метіоніну.
- проаналізувати результати ПЛР- аналізу.
- інтерпритувати 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 2 кредити ЄКТС / 60 годин. Програма навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» структурована на 5 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. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї.**

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 2. 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 доміантному, Х-зчепленому рецесивному, У-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 3. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології.**

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
- ✓ Мат 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. Области 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, піримідинів 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 мікрочіпів.

#### **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 мікрочіпах)**

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

### **Змістовий розділ 5. Пренатальна діагностика 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. Методи пренатальної діагностики.**

Історія розвитку допологової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Скринуючі методи 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 20. 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 плоду 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 21. 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 22. Лабораторні методи пренатальної діагностики.**

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

### **3. Структура навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики»**

Тема	Практичні заняття	СРС	Індивідуальні завдання
<b>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</b>			
1.Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	-	4	

2. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	2	2	
3. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	2	-	
<b>Разом за змістовим розділом 1</b>	4	6	
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</b>			
4. Будова та функції хромосом.	-	2	
5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2	2	
6. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однопатьківська дисомія.	2	-	
7. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)		3	
8. Секвенування ДНК		3	
<b>Разом за змістовим розділом 2</b>	4	10	
<b>Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології.</b>			
9. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2	-	
10. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	2	-	
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	
<b>Разом за змістовим розділом 3</b>	4	15	
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології.</b>			
16. Структура та функції ДНК.	-	2	
17. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2	-	
18. Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочіпах)	-	4	
<b>Разом за змістовим розділом 4</b>	2	6	
<b>Змістовий розділ 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології.</b>			
19. Методи пренатальної діагностики	2	-	
20. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	-	3	
21. Інвазивні методи пренатальної діагностики.	2	-	
22. Лабораторні методи пренатальної діагностики.	2	-	
<b>Разом за змістовим розділом 5</b>	6	3	
<b>Усього годин – 60 / 2 кредити ECTS</b>	20	40	
<b>Підсумковий контроль</b>	<b>Залік</b>		
Аудиторне навантаження – 22,22%, СРС – 77,78%.			

4. Тематичний план лекцій з дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» - лекції програмою не передбачені (згідно наказу ЛНМУ імені Данила Галицького № 883-з від 15.03.2022)

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

№ п/п	Тема	Кількість годин
<b>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</b>		
1.	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.	2
2.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	2
	<b>РАЗОМ</b>	4
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</b>		
3.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2
4.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однопатьківська дисомія	2
	<b>РАЗОМ</b>	4
<b>Змістовий розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології</b>		
5.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин	2
6.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	2

	<b>РАЗОМ</b>	4
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології</b>		
7.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології	2
	<b>РАЗОМ</b>	2
<b>Змістовий розділ 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології</b>		
8.	Методи пренатальної діагностики.	2
9.	Інвазивні методи пренатальної діагностики.	2
10.	Лабораторні методи пренатальної діагностики.	2
	<b>РАЗОМ</b>	6
	<b>Кількість годин практичних занять з дисципліни</b>	20

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

№ п/п	Тема	Кількість годин	Вид контролю
<b>Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз</b>			
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	4	Поточний контроль на практичних заняттях
2.	Методика складання родоводу	2	
	<b>РАЗОМ</b>	6	
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології</b>			
3.	Будова та функції хромосом.	2	Поточний контроль на практичних заняттях
4.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2	
5.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	3	
6.	Секвенування ДНК	3	
	<b>РАЗОМ</b>	10	
<b>Змістовий розділ 3 .Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології</b>			
7.	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	3	Поточний контроль на практичних заняттях
8.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	3	
9.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	3	
10.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	3	
11.	Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення	3	
	<b>РАЗОМ</b>	15	
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології</b>			
12.	Структура та функції ДНК.	2	Поточний контроль на практичних заняттях
13.	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)	4	
	<b>РАЗОМ</b>	6	
<b>Змістовий розділ 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології</b>			
14.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	3	Поточний контроль на практичних заняттях
	<b>РАЗОМ</b>	3	
	<b>РАЗОМ СРС з дисципліни</b>	40	

7. Індивідуальні завдання програмою не передбачені (згідно наказу ЛНМУ імені Данила Галицького № 883-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) практичні заняття, б) 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». 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 практичного заняття – 2 години.

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	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала
5.00	200	4.50	180	3.99	160	3.47	139
4.97	199	4.47	179	3.97	159	3.45	138
4.95	198	4.45	178	3.94	158	3.42	137
4.92	197	4.42	177	3.92	157	3.40	136
4.90	196	4.40	176	3.89	156	3.37	135
4.87	195	4.37	175	3.87	155	3.35	134
4.85	194	4.35	174	3.84	154	3.32	133
4.82	193	4.32	173	3.82	153	3.30	132
4.80	192	4.30	172	3.79	152	3.27	131
4.77	191	4.27	171	3.77	151	3.25	130
4.75	190	4.24	170	3.74	150	3.22	129
4.72	189	4.22	169	3.72	149	3.20	128
4.70	188	4.19	168	3.70	148	3.17	127
4.67	187	4.17	167	3.67	147	3.15	126
4.65	186	4.14	166	3.65	146	3.12	125
4.62	185	4.12	165	3.62	145	3.10	124
4.60	184	4.09	164	3.60	144	3.07	123
4.57	183	4.07	163	3.57	143	3.05	122
4.55	182	4.04	162	3.55	142	3.02	121
4.52	181	4.02	161	3.52	141	3	120
				3.50	140	< 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 перескладання 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 практичних занять та самостійної роботи студентів;
- 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., Акопян 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](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](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>