



## СИЛАБУС ДИСЦИПЛІНИ «СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ»

### 1. ЗАГАЛЬНА ІНФОРМАЦІЯ

Назва факультету	Медичний №2
Освітня програма (галузь, спеціальність, рівень вищої освіти, форма навчання)	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальності 222 «Медицина», другий (магістерський) рівень вищої освіти, денна форма навчання
Навчальний рік	2023 - 2024
Назва дисципліни, код (електронна адреса на сайті ЛНМУ імені Данила Галицького)	«Сучасні методи генетичної діагностики», ВБ 1.42 <a href="mailto:kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua">kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua</a>
Кафедра (назва, адреса, телефон, e-mail)	Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики Адреса: 79008, м. Львів, вул. М. Лисенка, 31а Телефон: +38 (032) 260-01-88 e-mail: <a href="mailto:kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua">kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua</a>
Керівник кафедри (контактний e-mail)	Проф. Личковська О.Л. e-mail: <a href="mailto:Lychkovska_Olena@meduniv.lviv.ua">Lychkovska_Olena@meduniv.lviv.ua</a>
Рік навчання (рік, на якому реалізується вивчення дисципліни)	Третій
Семестр (семестр, у якому реалізується вивчення дисципліни)	V / VI семестри
Тип дисципліни/модулю (обов'язкова/ вибіркова)	Вибіркова
Викладачі (імена, прізвища, наукові ступені і звання викладачів, які викладають дисципліну, контактний e-mail)	Акопян Г.Р., д. мед. наук, професор <a href="mailto:Akopyan_Hayane@meduniv.lviv.ua">Akopyan_Hayane@meduniv.lviv.ua</a> Ковалів І.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» <a href="mailto:Kovaliv_Iryna@meduniv.lviv.ua">Kovaliv_Iryna@meduniv.lviv.ua</a> Шаргородська Є.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» <a href="mailto:Sharhorodska_Evgeniya@meduniv.lviv.ua">Sharhorodska_Evgeniya@meduniv.lviv.ua</a>
Erasmus так/ні (доступність дисципліни для студентів у рамках програми Erasmus+)	ні
Особа, відповідальна за силабус (особа, якій слід надавати коментарі стосовно силабуса, контактний e-mail)	Доц. Кулачківська І.Ю. <a href="mailto:Kulachkovska_Iryna@meduniv.lviv.ua">Kulachkovska_Iryna@meduniv.lviv.ua</a>
Кількість кредитів ECTS	3,0
Кількість годин:	90
загальна	
лекції	12
практичні заняття	18
самостійна робота студентів	60
Мова навчання	українська
Інформація про консультації	Протягом семестру згідно графіка, з 15.30 до 17.00
Адреса, телефон та регламент роботи клінічної бази	Адреса: 79008, м. Львів, вул. М. Лисенка, 31а Телефон: +38 (032) 260-01-88

## 2. КОРОТКА АНОТАЦІЯ ДО ДИСЦИПЛІНИ

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана з 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 навчаться використовувати знання з діагностики спадкової патології в клінічній практиці, особливо найсучасніші методи.

## 3. МЕТА І ЗАВДАННЯ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

**Мета:** знайомство і оволодіння сучасними технологіями, які використовуються в діагностиці спадкових захворювань.

**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

**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, 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
<b>Інтегральна компетентність</b>					
Здатність розв'язувати складні задачі, у тому числі дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії.					
<b>Загальні компетентності</b>					
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 та використовувати інформацію з різних джерел	Використовувати інформаційні та комунікаційні технології у професійній діяльності.	Нести відповідальність за розвиток професійних знань та умінь.
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 виконанні 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	Знати основи етики і деонтології Знати історію та закономірності розвитку предметної області	Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній	Здатність донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію	Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності

	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 здорового способу життя	діяльності. Вміти активно пропагувати основи здорового способу життя в 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: • виділити та зафіксувати провідний клінічний симптом або синдром; • встановити найбільш	На підставі нормативних документів вести медичну документацію пацієнта (карту амбулаторного/стаціонарного	Дотримуючись етичних та юридичних норм, нести відповідальність за прийняття обґрунтованих рішень і дій щодо правильності

			вірогідний синдромний діагноз захворювання <ul style="list-style-type: none"> <li>• призначити лабораторне та/або інструментальне обстеження хворого</li> <li>• здійснювати диференціальну діагностику захворювань</li> </ul>	хворого тощо).	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 визначення принципів та характеру лікування захворювань	Мати спеціалізовані знання алгоритмів та стандартних схем лікування захворювань	Вміти визначати принципи і характер лікування захворювань	Формувати та донести до пацієнта та/чи його батьків (опікунів), фахівців власні висновки щодо принципів і характеру лікування	Нести відповідальність 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	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.

			індивідуума, сім'ї, популяції, на підставі даних епідеміологічних та медико-статистичних досліджень		
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

#### 4. ПРЕРЕКВІЗИТИ ДИСЦИПЛІНИ

Вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» передбачено на III курсі у V або VI семестрі, коли студентом набуті відповідні знання з основних базових дисциплін: медичної біології, анатомії та фізіології людини, біоорганічної та біологічної хімії, з якими інтегрується програма навчальної дисципліни.

Назва дисциплін	Отримані знання та навички
Біологія	Знання про періодизацію онтогенезу. Вміння скласти родовід
Нормальна анатомія	Знання про пропорції частин тіла у дітей у різні періоди дитинства, особливості анатомічної будови систем і органів дитини.
Гістологія	Знання етапів закладки, антенатального формування та гістологічних особливостей органів і систем дитини.
Біологічна хімія	Знання про біологічну роль білків, жирів, вуглеводів, вітамінів, їх обмін в організмі.
Нормальна фізіологія.	Знання закономірностей дозрівання та особливостей функцій органів і систем дитини
Патологічна фізіологія.	Вміння оцінити дані результатів лабораторно-інструментальних методів обстеження дитини.

#### 5. ПРОГРАМНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

##### 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, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності	ПР-1	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК4, ЗК5, ЗК6, ЗК7, ЗК8, ЗК10, ЗК11, ЗК12, 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	ПР-6	ЗК1, ЗК2, ЗК3, ЗК6, ЗК7, ЗК8; СК1, СК2, СК3, СК24

диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря- керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2)		
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
Відшукувати 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

#### Список результатів навчання

Код результату навчання	Зміст результату навчання	Посилання на код матриці компетентностей
Зн-1	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	ПР-4, ПР-5, ПР-6
Ум-1	Збирати дані про скарги пацієнта, анамнез хвороби, анамнез життя, в умовах закладу охорони здоров'я або за місцем перебування хворої дитини, використовуючи результати співбесіди з дитиною, її батьками чи законними представниками за стандартною схемою опитування.  За будь-яких обставин (в закладі охорони здоров'я або за місцем перебування хворої дитини), використовуючи знання про дитячий організм, органи та системи, за певними алгоритмами: <ul style="list-style-type: none"> <li>• збирати інформацію про загальний стан дитини (свідомість, конституція) та зовнішній;</li> <li>• оцінювати психомоторний та фізичний розвиток дитини;</li> <li>• обстежувати стан серцево-судинної системи, органів дихання, органів черевної порожнини, кістково-м'язового апарату, нервової системи, сечостатевої системи.</li> </ul>	ПР-4, ПР-5, ПР-6
К-1	Ефективно формувати комунікаційну стратегію при спілкуванні з пацієнтом. Вносити інформацію про стан здоров'я дитини до відповідної медичної документації	ПР-4, ПР-5, ПР-6
АВ-1	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	ПР-4, ПР-5, ПР-6
Зн-2	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати принципи лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
Ум-2	Вмти оцінити інформацію щодо діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я, використовуючи знання про дитину, її органи та системи, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
К-2	Отримувати необхідну інформацію та використовувати її для визначення діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
АВ-2	Нести відповідальність за правильне і своєчасне оцінювання інформації щодо результатів лабораторних та інструментальних досліджень в умовах закладу охорони здоров'я,	ПР-4, ПР-5, ПР-6, ПР-7
Зн-3	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи, знати алгоритм	ПР-4, ПР-6



	діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я	
Ум-3.1	В умовах закладу охорони здоров'я, його підрозділу та серед прикріпленого населення вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• виділити та зафіксувати провідний клінічний симптом або синдром шляхом прийняття обґрунтованого рішення,</li> </ul> використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані фізикального обстеження хворого, знання про людину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм. <ul style="list-style-type: none"> <li>• встановити найбільш вірогідний або синдромальний діагноз захворювання шляхом прийняття обґрунтованого рішення, за допомогою співставлення з стандартами, використовуючи попередні дані анамнезу хворого та дані огляду хворого, на основі провідного клінічного симптому або синдрому, використовуючи знання про людину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.</li> </ul>	ПР-4, ПР-6
Ум-3.2	В умовах закладу охорони здоров'я, його підрозділу призначити лабораторне та/або інструментальне обстеження хворого шляхом прийняття обґрунтованого рішення, на підставі найбільш вірогідного або синдромального діагнозу, за стандартними схемами, використовуючи знання про дитину, її органи та системи, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.	
К-3	На підставі нормативних документів вести медичну документацію пацієнта (карту амбулаторного/ стаціонарного хворого тощо).	ПР-4, ПР-6
АВ-3	Дотримуючись етичних та юридичних норм, нести відповідальність за прийняття обґрунтованих рішень і дій щодо правильності встановленого попереднього та клінічного діагнозу захворювання	ПР-4, ПР-6
Зн-5	Мати спеціалізовані знання про людину, дитину, її органи та системи; алгоритми та стандартні схеми призначення харчування при лікуванні захворювань (за списком 2)	ПР-9
Ум-5	Вміти визначати, на підставі попереднього та клінічного діагнозу, характер харчування при лікуванні захворювань (за списком 2)	ПР-9
К-5	Формувати та донести до пацієнта, фахівців висновки щодо харчування при лікуванні захворювання (за списком 2)	ПР-9
АВ-5	Нести відповідальність за обґрунтованість визначення харчування при лікуванні захворювання (за списком 2)	ПР-9
Зн-6	Мати спеціалізовані знання алгоритмів та стандартних схем лікування захворювань	ПР-9
Ум-6	Вміти визначати принципи і характер лікування захворювань	ПР-9
К-6	Формувати та донести до пацієнта та/чи його батьків (опікунів), фахівців власні висновки щодо принципів і характеру лікування	ПР-9
АВ-6	Нести відповідальність за прийняття рішення щодо принципів і характеру лікування	ПР-9
Зн-17	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	ПР-23
Ум-17	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	ПР-23
К-17	Здатність до оцінювання впливу навколишнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції	ПР-23
АВ-17	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.	ПР-23
Зн-24	Знати основи етики і деонтології	ПР-4, ПР-6
Ум-24	Вміти застосовувати етичні та деонтологічні норми і принципи у професійній діяльності	ПР-4, ПР-6
К-24	Здатність коректно донести до пацієнтів, членів їх родин, колег свою професійну позицію	ПР-4, ПР-6

AB-24	Нести відповідальність щодо виконання етичних та деонтологічних норм і принципів у професійній діяльності	ПР-4, ПР-6
-------	---	------------

### 6. ФОРМАТ І ОБСЯГ ДИСЦИПЛІНИ

Формат навчання	Очна	
Вид занять	Кількість годин	Кількість груп
лекції	12	-
практичні	18	
семінари	-	
самостійні	60	

### 7. ТЕМАТИКА ТА ЗМІСТ ДИСЦИПЛІНИ

Код виду занять	Тема	Зміст навчання	Код результату навчання	Викладач
Л-1	Клініко-генеалогічний аналіз. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоvodu 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. С	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17,К-17,АВ17	Проф. Акопян Г.Р.  Ст. н. сп., ас. Шаргородська Є.Б.,
Л-2	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	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	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17,К-17,АВ17	
Л-3	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.	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17,К-17,АВ17	
Л-4	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці.	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17,К-17,АВ17	

		Мітохондріальний генетичний тест. Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Дослідження мутацій мітохондріальної ДНК.		
Л-5	Рівні профілактики природженої та спадкової патології	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.	Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17, К-17, АВ-17	
Л-6	Основні принципи і методи лікування спадкової патології	Етіологічне, патогенетичне, симптоматичне лікування спадкової патології. Суть замісної терапії окремих спадкових захворювань. Покази до хірургічного втручання	Зн-5, К-5, АВ-5 Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-24, К-24, АВ-24	
П-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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	Проф. Акоюян Г.Р. Ас. Ковалів І.Б. Ас. Шаргородська Є.Б.
П-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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	
П-3	Методика розрахунку ризику схильності до	Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2	

	спадкових та мультифакторних захворювань	синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні. Правила роботи з діагностичними каталогами. Виділення сімей в групи ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворюваннях.	Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17
П-4	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	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 <i>in situ</i> , 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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
П-5	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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3
П-6	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології	Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний генوم. 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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
П-7	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	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3

		новонароджених.		
П-8	Програми прекоцепційної 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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	
П-9	Сучасні методи етіологічної та патогенетичної терапії спадкової патології	Етіологічне, патогенетичне, симптоматичне лікування спадкової патології. Суть замісної терапії окремих спадкових захворювань. Покази до хірургічного втручання	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	
СРС-1	Методика складання родоводу	Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17	Проф. Акопян Г.Р. Ас. Ковалів І.Б.
СРС-2	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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	Ас. Шаргородська Є.Б.
СРС-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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	
СРС-4	Будова та функції хромосом.	Структурна одиниця хромосоми – нуклеотид. Поняття про нуклеосому. Функції хромосом в різні періоди клітинного циклу. Класифікація	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2	

		хромосом. Поняття про каріотип. Правила запису хромосомного набору	
СРС-5	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосою 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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
СРС-6	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація in situ, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
СРС-7	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	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. Витоки молекулярно-цитогенетичних досліджень. Показання для проведення молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види ДНК-зондів. Інтерпретація результатів молекулярно-цитогенетичних досліджень.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
СРС-8	Секвенування ДНК	Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Області застосування секвенування ДНК. Нові погляди на природу спадкових захворювань.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
СРС-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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3
СРС-10	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм. Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Масовий скринінг на муковісцидоз. Масовий скринінг на адреногенітальний синдром. Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу,	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24

		муковісцидозу, адреногенітального синдрому.	
CPC-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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-12	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	Методика проведення високоефективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, піримідинів за допомогою високоефективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-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	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-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	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-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	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2
CPC-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.	Зн-2, Ум-2, К-2,, АВ-2

		Дослідження поліморфізмів генів системи фолатного циклу, згортуючої системи крові, генів асоційованих з артеріальною гіпертензією та інфарктом міокарда. Дослідження мутацій мітохондріальної ДНК	
CPC-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 $\gamma$ -глобіновому гені (таласемія), в гені CFTR, в гені BRCH-1 (рак молочної залози), гені спадкової схильності до наркоманії.	Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2
CPC-19	Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології	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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24
CPC-20	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	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	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24
CPC-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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24
CPC-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	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17, АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24

#### 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 з 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 з 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..

## 8. ВЕРИФІКАЦІЯ РЕЗУЛЬТАТІВ НАВЧАННЯ

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 з стандартною медичною документацією, стандартизований за методикою виконання контроль практичних навичок.

Видами поточного контролю є:

- тестові завдання
- типові ситуаційні задачі
- оцінка практичних навичок

### Поточний контроль

Код результату навчання	Код виду занять	Спосіб верифікації результатів навчання	Критерії зарахування
Зн-1, К-1, АВ-1 Зн-2, К-2, АВ-2 Зн-3, К-3, АВ-3 Зн-17, К-17, АВ-17	Л-1, Л-2, Л-3, Л-4, Л-5	Контроль знань лекційного матеріалу проводиться на практичних заняттях, теми яких відповідають темі лекції.	<u>Початковий етап заняття:</u> 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.
Зн-5, К-5, АВ- Зн-6, К-6, АВ-6 Зн-24, К-24, АВ-24	Л-6	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.	<u>Основний етап заняття:</u> Опитування оцінюється 12, 8, 4, 0 балів, що відповідає традиційним оцінкам 5, 4, 3, 2 (критерії оцінювання див. нижче)
Зн-1, Ум-1,К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2,К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3,К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17,АВ-17	П-1, П-2, П-3, СРС-1	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.	<u>Заключний етап заняття:</u> Правильно вирішені 3 задачі, студент отримує 5 балів, якщо 2 – 4 бали, якщо 1 – 3 бали.
Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2	П-4, П-6; СРС-5-8, СРС-11-15, СРС-17, СРС-18	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.	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»
Зн-1, Ум-1,К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2,К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3,К-3, АВ-3 Зн-17, Ум-17, К-17,АВ-17 Зн-24, Ум-24, К-24, АВ-24	П-5, П-7; СРС-9	Самостійна робота виконується студентом самостійно поза межами аудиторних занять. Видами самостійної роботи студентів є: підготовка до практичних занять, вивчення нових методів генетичної діагностики, пошук та вивчення додаткової літератури і написання доповідей для виступу з повідомленнями на практичних заняттях	СРС оцінюється / «зараховано» / «незараховано» при її виконанні чи невиконанні в кінці семестру
Зн-1, Ум-1,К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2,К-2, АВ-2	СРС-4, СРС-16		

#### **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 буде 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.

#### 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
4.72	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-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
4.22	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

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
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

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
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

**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**.

#### Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання	Участь у роботі впродовж семестру/ підсумковий контроль – 60%/40% за 200-бальною шкалою
Шкали оцінювання	Традиційна 4-бальна шкала, багатобальна (200-бальна) шкала, рейтингова шкала ECTS
Умови допуску до підсумкового контролю	Студент відвідав усі практичні заняття і отримав не менше, ніж 120 балів за поточну успішність

Вид підсумкового контролю	Методика проведення підсумкового контролю	Критерії
Залік	Мають бути зараховані всі теми, винесені на поточний контроль. Оцінки з 4-ри бальної шкали конвертуються у бали за багатобальною (200-бальною) шкалою відповідно до Положення «Критерії, правила і процедури оцінювання	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

	результатів навчальної діяльності студентів»	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 „А”, „В”, „С”, „D”, „Е” 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 „Е”.

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).

### Порядок розгляду апеляції здобувача вищої освіти

У випадку незгоди здобувача вищої освіти з поточним оцінюванням, перескладання теми проводиться у присутності комісії з трьох викладачів, в т.ч. завідувача кафедри та завуча. Якщо інцидент не вичерпано, інформація подається в деканат.

## 9. ПОЛІТИКА КУРСУ

Політика навчальної дисципліни визначається системою вимог до студента при вивченні дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» та ґрунтується на засадах академічної доброчесності. Студентам пояснюються цінність набуття нових знань, академічні норми, яких необхідно дотримуватися, чому вони важливі, що таке академічна доброчесність, які її цінності та функції, як студенти своїми діями можуть долучитися до її розбудови; пояснюються сутність, особливості та причини неприпустимості академічного плагиату, заохочують здобувачів вищої освіти самостійно виконувати навчальні завдання, коректно покликатися на джерела інформації у разі запозичення ідей, тверджень, відомостей.

Здобувачі вищої освіти повинні досконало володіти клінічним мисленням, фундаментальними і спеціальними знаннями й уміннями щодо основних сучасних методів генетичної діагностики.

Навчальна дисципліна «Сучасні методи генетичної діагностики» є вибірковою для студентів спеціальності 222 «Медицина». Студент зобов'язаний в повному обсязі оволодіти знаннями, вміннями, практичними навичками та компетентностями з цієї дисципліни.

### *Політика щодо дотримання принципів академічної доброчесності здобувачів вищої освіти:*

- дотримання здобувачем вищої освіти етичного кодексу студента
- самостійне виконання навчальних завдань поточного контролю без використання зовнішніх джерел інформації, окрім випадків дозволених викладачем, підготовки практичних завдань під час заняття;
- списування під час контролю знань заборонені (в т.ч. з використанням мобільних девайсів);
- у випадку недотримання здобувачем вищої освіти правил академічної доброчесності на практичному занятті, студент отримує незадовільну оцінку «2» та перескладає тему.

- про систематичне порушення правил академічної доброчесності викладачем подається рапорт в деканат

### *Політика щодо дотримання принципів та норм етики та деонтології здобувачами вищої освіти:*

- дії у професійних і навчальних ситуаціях з позицій академічної доброчесності та професійної етики та деонтології;

- дотримання правил внутрішнього розпорядку клінічної бази кафедри, бути толерантними, доброзичливими та виваженими у спілкуванні з студентами та викладачами, пацієнтами, медичним персоналом закладів охорони здоров'я;
- усвідомлення значущості прикладів людської поведінки відповідно до норм академічної доброчесності та медичної етики.

***Політика щодо відвідування занять здобувачами вищої освіти:***

- присутність на всіх заняттях є обов'язковим з метою поточного та підсумкового оцінювання знань (окрім випадків за поважною причиною).

***Політика перескладання тем та відпрацювання пропущених занять здобувачами вищої освіти:***

- відпрацювання пропущених занять відбувається згідно графіку відпрацювання
- перескладання теми заняття, за яке студент отримав негативну оцінку, проводиться у зручний для викладача та студента час поза заняттями, максимальна оцінка - «добре»
- перескладання теми під час поточного навчання з метою підвищення оцінки не допускається

## 10. 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 мас-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)

### **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 з 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>

## 11. ОБЛАДНАННЯ, МАТЕРІАЛЬНО-ТЕХНІЧНЕ І ПРОГРАМНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

### **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.

## 12. ДОДАТКОВА ІНФОРМАЦІЯ

На занятті студент повинен мати належний вигляд, а саме: бути одягненим у медичний халат та шапочку, мати змінне взуття та медичну маску, оскільки навчальний процес відбувається на клінічній базі. Під час навчання необхідно мати комп'ютерну техніку (з виходом у глобальну мережу) та оргтехніку для комунікації з викладачами та підготовки (друку) доповідей, презентацій.

Інформаційні матеріали, які стосуються навчально-організаційного процесу (тематичний план, розклад занять, графіки відпрацювань пропущених занять та консультацій) доступні на веб-сайті кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики:

<https://new.meduniv.lviv.ua/kafedry/kafedra-propedevtyky-pediatrici-ta-medychnoyi-genetyky/>

Навчально-методичні розробки для підготовки до практичних занять, самостійної роботи, самоконтролю, тези лекцій доступні на платформі MISA в розділі «Дистанційне навчання» на веб-сайті ЛНМУ імені Данила Галицького:

<http://misa.meduniv.lviv.ua/login/index.php>

Укладачі силабуса:

Кулачковська І.Ю., канд. мед. наук, доцент

\_\_\_\_\_  
(Підпис)

Завідувач кафедри пропедевтики та медичної генетики  
Личковська О.Л., доктор мед. наук, професор

\_\_\_\_\_  
(Підпис)