



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», спеціальність 221 «Стоматологія» 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 kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua
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: kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua
Керівник кафедри (контактний e-mail)	Проф. Личковська О.Л. e-mail: Lychkovska_Olena@meduniv.lviv.ua
Рік навчання (рік, на якому реалізується вивчення дисципліни)	Третій
Семестр (семестр, у якому реалізується вивчення дисципліни)	VI семестр
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 Akopyan_Hayane@meduniv.lviv.ua Ковалів І.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» Kovaliv_Iryna@meduniv.lviv.ua Шаргородська Є.Б., канд. мед. наук, ст. науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» Sharhorodska_Evgeniya@meduniv.lviv.ua Bakum Khrystyna, Assistant Professor Bakum_Khrystyna@meduniv.lviv.ua
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. Kulachkovska_Iryna@meduniv.lviv.ua
Кількість кредитів ECTS	2,0
Кількість годин:	60
загальна	0
лекції	20
практичні заняття	40
самостійна робота студентів	
Мова навчання	Українська, англійська
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 навчаються 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 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

<p align="center">Класифікація компетентностей за НРК</p>	<p>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</p>	<p>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</p>	<p>Комунікація K1 Зрозуміле і недвозначне донесення власних висновків, а також знань та пояснень, що їх обґрунтують, до фахівців і нефахівців, зокрема до осіб, які навчаються K2 Використання іноземних мов у професійній діяльності</p>	<p>Автономія та відповідальність AB1 Прийняття рішень у складних і непередбачуваних умовах, що потребує застосування нових підходів та прогнозування AB2 Відповідальність за розвиток професійного знання і практик, оцінку стратегічного розвитку команди AB3 Здатність до подальшого навчання, яке значною мірою є автономним та самостійним</p>
Загальні компетентності				
1.Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.	Зн1 Зн2	Ум1		AB1
2. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.	Зн1	Ум1	K1	AB2
3.Здатність застосовувати знання у практичній діяльності.	Зн1	Ум1	K1	AB1
4.Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.			K1, K2	
6.Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій.	Зн1		K1, K2	AB2
7.Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.	Зн1		K1	AB2
8.Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.		Ум1		AB1
9.Вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми.	Зн1	Ум1	K1	AB1
10.Здатність бути критичним і самокритичним.	Зн2			AB1
11.Здатність працювати в команді.	Зн2		K1, K2	AB2
12.Прагнення до збереження навколишнього середовища.	Зн1	Ум1		AB1
13.Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.	Зн1			AB1
14.Здатність реалізувати свої права і обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного)	Зн1	Ум1	K1	AB3

суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні.				
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.	Зн1	Ум2		AB3
Спеціальні (фахові) компетентності				
1.Спроможність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні данні	Зн2	Ум1	K1, K2	
2.Спроможність інтерпретувати результат лабораторних та інструментальних досліджень	Зн1	Ум1		AB1
3.Спроможність діагностувати: визначати попередній, клінічний, остаточний, супутній діагноз, невідкладні стани	Зн1	Ум1		AB1
13.Спроможність оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення (індивідуальне, сімейне, популяційне)	Зн2	Ум2		
15.Опрацювання державної, соціальної та медичної інформації	Зн2		K1 K2	AB1 AB2

4. ПРЕРЕКВІЗИТИ ДИСЦИПЛІНИ

Вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» передбачено на III курсі у 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
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, СК3, СК4, 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, СК7, СК11, 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, СК17
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, СК15
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, СК7, СК11, СК13, СК15

6. ФОРМАТ І ОБСЯГ ДИСЦИПЛІНИ

Формат навчання	Очна	
Вид занять	Кількість годин	Кількість груп
лекції	-	-
практичні	20	
семінари	-	
самостійні	40	

7. ТЕМАТИКА ТА ЗМІСТ ДИСЦИПЛІНИ

Код виду занять	Тема	Зміст навчання	Код результату навчання	Викладач
П-1	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.	Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоходу 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	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15	Проф. Акоюян Г.Р. Ас. Ковалів І.Б. Ас. Бакум Х.Я. Ас. Шаргородська Є.Б.

		спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання.	
П-2	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 групи ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворюваннях.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
П-3	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. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Суть методів.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
П-4	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-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
П-6	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.	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-13, Ум-13, К-13, АВ-13 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
П-7	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.	Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15

П-8	Методи пренатальної діагностики.	<p>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).</p> <p>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.</p>	<p>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-13, Ум-13, К-13, АВ-13 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	
П-9	Інвазивні методи пренатальної діагностики.	<p>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</p>	<p>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-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	
П-10	Лабораторні методи пренатальної діагностики.	<p>Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропін, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників</p>	<p>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-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	
СРС-1	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	<p>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.</p>	<p>Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-13, Ум-13, К-13, АВ-13 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	<p>Проф. Акоюян Г.Р. Ас. Ковалів І.Б. Ас. Бакум Х.Я. Ас. Шаргородська Є.Б.</p>
СРС-2	Методика складання родоводу	<p>Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання.</p>	<p>Зн-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	
СРС-3	Будова та функції хромосом.	<p>Структурна одиниця хромосоми – нуклеотид. Поняття про нуклеосому. Функції хромосом в різні періоди клітинного циклу. Класифікація хромосом. Поняття про каріотип. Правила запису хромосомного набору</p>	<p>Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	
СРС-4	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	<p>Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація in situ, авторадіографічне</p>	<p>Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15</p>	

	Хромосомні аномалії (числові, структурні).	дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.	К-15, АВ-15
СРС-5	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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
СРС-6	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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
СРС-7	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 піримидинів. 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-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
СРС-8	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	Методика проведення високоефективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, піримидинів за допомогою високоефективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.	Зн-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
СРС-9	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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
СРС-10	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-	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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15

	спектрометрії		
CPC-11	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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
CPC-12	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-2, Ум-2, К-2, АВ-2 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
CPC-13	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочіпах)	Аналіз частот генних мутацій та популяційних частот генних поліморфізмів методом ДНК чіпів. Біочіпи для ідентифікації точкових мутацій в γ -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 Зн-15, Ум-15, К-15, АВ-15
CPC-14	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-15, Ум-15, К-15, АВ-15

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 вмій 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 (CPC), в організації якої значну роль мають консультації викладачів. Тематичні плани лекцій, практичних занять, CPC 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 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, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-15, Ум-15, К-1, АВ-15	П-1	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>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-1, Ум-1, К-1, АВ-1 Зн-3, Ум-3, К-3, АВ-3 Зн-15, Ум-15, К-1, АВ-15	П-2, СРС-2	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>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-15, Ум-15, К-1, АВ-15	П-3, П-4, П-7	На заключному етапі заняття проводиться підсумок практичної діяльності студента, дається завдання на	<u>Заключний етап заняття:</u> Правильно вирішені 3 задачі, студент отримує 5 балів, якщо 2 – 4 бали, якщо 1 – 3 бали.
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-13, Ум-13, К-13, АВ-13 Зн-15, Ум-15, К-1, АВ-15	П-5, П-9, П-10, СРС-7, СРС-14	Отримані протягом заняття бали складаються: бали, отримані за тести + бали, отримані за опитування + бали, отримані за задачі.	Отримані протягом заняття бали складаються: бали, отримані за тести + бали, отримані за опитування + бали, отримані за задачі.

Зн-1, УМ-1, К-1, АВ-1 Зн-3, УМ-3, К-3, АВ-3 Зн-13, УМ-13, К-13, АВ-13 Зн-15, УМ-15, К-1, АВ-15	СРС-1	час виконання студентом самостійної роботи після завершення аудиторної частини заняття. Для оцінки засвоєння студентом теми йому пропонується дати відповідь на три ситуаційні 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» СРС оцінюється «зараховано» / «незараховано» при її виконанні чи невиконанні в кінці семестру
Зн-2, УМ-2, К-2, АВ-2 Зн-15, УМ-15, К-1, АВ-15	СРС-3-6, СРС-8-13	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	

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.

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-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-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

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

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

4.27	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

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

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 результатів навчальної діяльності студентів»	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).

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 221 «Стоматологія». 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 зручній 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., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Аденогенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.

3. Гречаніна О.Я. Газова хроматографія 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

Інформаційні ресурси

1. ESG – http://ihed.org.ua/images/pdf/standards-and-guidelines_for_qa_in_the_ehea_2015.pdf.

2. Закон «Про вищу освіту» - <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1556-18>.

3. Закон «Про освіту» - <http://zakon5.rada.gov.ua/laws/show/2145-19>.

4. Національна рамка кваліфікацій – <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1341-2011-p>.

5. Перелік галузей знань і спеціальностей-<http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/266-2015-p>.

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 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.

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-pediatriyi-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)