

**ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН ЛЕКЦІЙ З ДИСЦИПЛІНИ
«СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ» (ЕЛЕКТИВНИЙ КУРС)
ДЛЯ СТУДЕНТІВ ІІІ КУРСУ МЕДИЧНОГО ФАКУЛЬТЕТУ
НА 2023 – 2024 НАВЧАЛЬНИЙ РІК**

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

**ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ З ДИСЦИПЛІНИ
«СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ» (ЕЛЕКТИВНИЙ КУРС)
ДЛЯ СТУДЕНТІВ ІІІ КУРСУ МЕДИЧНОГО ФАКУЛЬТЕТУ
НА 2023 – 2024 НАВЧАЛЬНИЙ РІК**

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

**ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ СТУДЕНТІВ З ДИСЦИПЛІНИ
«СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ» (ЕЛЕКТИВНИЙ КУРС)**

**ДЛЯ СТУДЕНТІВ ІІІ КУРСУ МЕДИЧНОГО ФАКУЛЬТЕТУ
НА 2023 – 2024 НАВЧАЛЬНИЙ РІК**

№ п/п	Тема	Кількість годин
Змістовий розділ 1. Синдромологічний аналіз		
1.	Методика складання родоводу	2
2.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	3
3.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	2
	РАЗОМ	7
Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології		
1.	Будова та функції хромосом.	2
2.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2
3.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	3
4.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	3
5.	Секвенування ДНК	3
	РАЗОМ	13
Змістовий розділ 3 .Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології		
1.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	3
2.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	3
3.	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	3
4.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	3
5.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	3
6.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	3
7.	Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення	3
	РАЗОМ	21
Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології		
1.	Структура та функції ДНК.	2
2.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2
3.	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)	3
	РАЗОМ	7
Змістовий розділ 5. Профілактика природженої та спадкової патології		
1.	Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології	3
2.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	3
3.	Інвазивні методи пренатальної діагностики.	3
4.	Лабораторні методи пренатальної діагностики.	3
	РАЗОМ	12
	РАЗОМ СРС з дисципліни	60