



## СИЛАБУС ДИСЦИПЛІНИ «ЛАБОРАТОРНІ МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ В МЕДИЧНІЙ ГЕНЕТИЦІ»

### 1. ЗАГАЛЬНА ІНФОРМАЦІЯ

<b>Галузь знань</b>	22 Охорона здоров'я,
<b>Спеціальність</b>	228 «Педіатрія», третій (освітньо-науковий) рівень вищої освіти,
<b>Форма навчання</b>	очна денна, очна вечірня, заочна
<b>Назва навчальної дисципліни</b>	ВК 2.15. Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці
<b>Кафедра</b>	Пропедевтики педіатрії та медичної генетики
<b>Е-mail кафедри</b>	kaf_pedpropaedeutic@meduniv.lviv.ua
<b>Викладачі (імена, прізвища, наукові ступені і звання викладачів, які викладають дисципліну, контактний email, Google scholar, Scopus)</b>	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> <a href="https://scholar.google.com/citations?user=uHjIle0AAAAJ&amp;hl=uk&amp;oi=sra">https://scholar.google.com/citations?user=uHjIle0AAAAJ&amp;hl=uk&amp;oi=sra</a>
<b>Рік навчання (рік, на якому реалізується вивчення дисципліни)</b>	
<b>Тип дисципліни/модулю (обов'язкова/ вибіркова)</b>	Вибіркова
<b>Кількість кредитів ECTS</b>	3
<b>Кількість годин:</b>	
<i>лекції</i>	10
<i>практичні заняття</i>	34
<i>самостійна робота</i>	46
<b>Консультації</b>	Згідно графіка

### 2. АНОТАЦІЯ ДО ДИСЦИПЛІНИ

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Пренатальна діагностика природжених і спадкових хвороб - це комплексна галузь медицини, яка швидко розвивається. Вона використовує ультразвукову діагностику (УЗД), оперативну техніку (хоріонбіопсію, амніо- і кордоцентез, біопсію м'язів і шкіри плоду), лабораторні методи (цитогенетичні, молекулярно-цитогенетичні, молекулярно-генетичні, біохімічні). Пренатальна діагностика має винятково важливе значення при медико-генетичному консультуванні, оскільки вона дозволяє перейти від вірогідного до однозначного прогнозування здоров'я дитини в родині з генетичним обтяженням. На сьогодні можлива діагностика практично всіх хромосомних синдромів і близько 100 спадкових хвороб, біохімічний дефект при яких встановлений вірогідно. Розробка молекулярно-діагностичних технологій підвищила можливість ранньої, доклінічної діагностики спадкової патології, а також хвороб зі спадковою схильністю.

Дисципліна «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» вивчає новітні діагностичні технології, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, але і в широкій клінічній практиці, що формує вміння застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики у професійній діяльності. Дисципліна знайомить з сучасними

особливостями моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій. Здобувачі вищої освіти ступеня доктора філософії здобудуть знання сучасних методів діагностики спадкової патології в клінічній практиці.

### 3. МЕТА І ЗАВДАННЯ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

**Мета:** знання сучасних технологій діагностики спадкових захворювань дає можливість здобувачу вищої освіти ступеня доктора філософії удосконалити вирішення складних задач професійної діяльності, використати здобуті нові знання щодо діагностики спадкової патології в практичній діяльності й освітньому процесі.

**Завдання** вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» вирізняють те, що здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен знати:

- фенотипові, клінічні та лабораторні ознаки для діагностики групи спадкових захворювань.
- алгоритм обстеження пацієнтів з підозрою на спадкову патологію (хромосомну, моногенну)
- критерії відбору груп високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб обміну речовин (СХО).
- покази до проведення каріотипування, молекулярно-цитогенетичних методів дослідження;
- покази до проведення молекулярно-генетичних методів дослідження;
- покази до проведення інвазивної пренатальної діагностики;

В результаті вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен вміти:

- визначати серед пацієнтів групи ризику по розвитку спадкових хвороб<sup>4</sup>
- визначати алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику розвитку спадкових хвороб<sup>4</sup>
- проводити оцінку генетичного ризику (первинного, повторного) виникнення спадкової патології<sup>4</sup>
- проаналізувати та інтерпретувати отримані результати спеціалізованих генетичних обстежень.

### 4. КОМПЕТЕНТНОСТІ ТА РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

Згідно з вимогами освітньо-наукової програми дисципліна забезпечує набуття здобувачами вищої освіти ступеня доктора філософії наступних *компетентностей та програмних результатів навчання*:

#### *Інтегральна компетентність:*

Після успішного проведення оригінального наукового дослідження здатність розв'язувати комплексні проблеми педіатричної освіти та науки, професійної та дослідницько-інноваційної діяльності у галузі теоретичної і практичної педіатрії шляхом переосмислення наявних та створення нових цілісних теоретичних та практичних знань та професійної педіатричної практики.

#### *Загальні компетентності:*

**ЗК1.** Здатність до формування системного наукового світогляду, професійної етики та загального культурного розвитку.

**ЗК2.** Здатність до абстрактного й аналітичного мислення, генерування нових ідей (креативність), до навчання і засвоєння сучасних знань.

**ЗК3.** Здатність до усного та письмового спілкування українською та іноземною (переважно англійською) мовами для наукової комунікації, пошуку інформації, викладу результатів дослідження на вітчизняному і міжнародному рівнях.

**ЗК4.** Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології; знаходити, обробляти й аналізувати інформацію з різних джерел.

**ЗК5.** Здатність розробляти і управляти проектами, виконувати дослідження на відповідному рівні, виявляти і вирішувати проблеми, діяти у критичних ситуаціях, працювати у команді та автономно, бути критичним і самокритичним.

**ЗК6.** Здатність виявляти ініціативу, мотивувати колектив рухатися до спільної мети, уміння спілкуватися з представниками інших професійних груп різного рівня, у т.ч. здатність працювати у міжнародному контексті.

**ЗК7.** Уміння планувати час, здатність оцінювати та забезпечувати якість виконуваних робіт.

**ЗК8.** Здатність діяти соціально відповідально, дотримуватися засад академічної доброчесності.

#### ***Фахові компетентності:***

**ФК1.** Здатність аналізувати, відтворювати та інтерпретувати основні концепції, теорії, сучасний стан проблем та досягнень у галузі педіатрії та розуміння предметних і професійних цілей обраного наукового дослідження, його значення для практичної медицини.

**ФК2.** Здатність виявляти потребу у додаткових знаннях у галузі педіатрії та за напрямком наукових досліджень.

**ФК3.** Здатність формулювати дослідницьке завдання, обґрунтувати і розробити проєкт наукового дослідження.

**ФК4.** Здатність формулювати і обирати необхідні сучасні теоретичні і практичні методики і методи досліджень відповідно до цілей і завдань наукового проєкту.

**ФК5.** Здатність інтерпретувати, коректно аналізувати і узагальнювати результати досліджень, розв'язувати комплексні проблем у галузі педіатрії.

**ФК6.** Здатність представляти результати наукових досліджень в усній і письмовій формі, відповідно до національних і міжнародних стандартів з фаху педіатрія.

**ФК7.** Здатність впроваджувати отримані результати дослідження у науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства.

**ФК8.** Оволодіння методологією науково-педагогічної та наукової діяльності за фахом педіатрія

**ФК9.** Знання і дотримання норм деонтологічної етики.

**ФК10.** Здатність вільно спілкуватись в іншомовному науково-професійному середовищі, вести наукову дискусію, сприймати, обробляти та відтворювати інформацію професійною іноземною мовою.

#### ***Програмні результати навчання***

**ПРН 1.** Володіти концептуальними та методологічними знаннями у галузі педіатрії, вміти використовувати їх у професійній діяльності під час самостійного вирішення дослідницьких і практичних завдань.

**ПРН 2.** Вміти проєктувати і здійснювати комплексні дослідження, у т.ч. міждисциплінарні, на базі цілісного системного наукового світогляду з використанням знань у галузі філософії наукового пізнання.

**ПРН 3.** Планувати та реалізувати на практиці оригінальне самостійне наукове дослідження, яке повинно містити наукові твердження та науково обґрунтовані результати у галузі педіатрії, що розв'язують важливу або конкретну наукову чи науково-прикладну проблему.

**ПРН 4.** Використовувати сучасні інформаційні джерела національного та міжнародного рівня для оцінки стану вивченості об'єкту досліджень і актуальності наукової проблеми.

**ПРН 5.** Вміти формулювати наукові гіпотези, мету і завдання наукового дослідження.

**ПРН 6.** Вміти розробити дизайн та план наукового дослідження.

**ПРН 7.** Вміти виконати оригінальне наукове дослідження.

**ПРН 8.** Вміти проаналізувати, систематизувати й інтерпретувати результати наукових досліджень, використовувати методи статистичної обробки даних.

**ПРН 9.** Вміти вибрати і пояснити принципи, точність, специфічність і чутливість методів дослідження, інформативність обраних показників.

**ПРН 10.** Вміти інтегрувати існуючі методики і методи досліджень й адаптувати їх для розв'язання наукових завдань під час виконання наукових досліджень

**ПРН 11.** Вміти інтерпретувати й аналізувати інформацію з використанням новітніх інформаційних технологій.

**ПРН 12.** Володіти навичками усної і письмової презентації результатів наукових досліджень у формі доповідей, публікацій, презентацій, стендових доповідей тощо українською й іноземною мовами.

**ПРН 13.** Дотримуватись етичних норм, враховувати авторське право та норми академічної доброчесності під час виконання наукових досліджень, презентації їх результатів та у науково-педагогічній діяльності.

**ПРН 14.** Володіти комунікативними навичками на рівні вільного спілкування в професійному середовищі й громадській сфері, у т.ч. іншомовних, щодо проблем педіатричного сектору галузі охорони здоров'я.

**ПРН 15.** Впроваджувати результати наукових досліджень в науково-освітній процес, педіатричну практику та суспільний розвиток.

**ПРН 16.** Координувати роботу дослідницької групи, вміти організовувати колективну роботу (здобувачів вищої освіти, колег, міждисциплінарної команди).

**ПРН 17.** Організовувати освітній процес, оцінювати його ефективність і рекомендувати шляхи удосконалення.

### 5. НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛІНИ «ЛАБОРАТОРНІ МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ В МЕДИЧНІЙ ГЕНЕТИЦІ»

№	Назва змістового розділу	Кредити	Години	Вид заняття (години)		
				Лекції	Практичні заняття	Самостійна робота
1.	Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології	0,43	13	-	8	5
2.	Цитогенетичні методи дослідження	0,67	20	2	8	10
3.	Діагностика спадкових хвороб обміну	0,40	12	2	-	10
4.	Молекулярно-генетичні методи діагностики	0,90	27	2	10	15
5.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	0,60	18	4	8	6
	<b>ВСЬОГО</b>	<b>3</b>	<b>90</b>	<b>10</b>	<b>34</b>	<b>46</b>

#### Теми лекцій

№	Тема	Години
<b><i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</i></b>		
1.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці хромосомних захворювань. Оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів та ушкоджуючих факторів навколишнього середовища. Роль цитогенетичних методів в діагностиці деяких онкологічних захворювань	2
<b><i>Змістовий розділ 3. Діагностика спадкових хвороб обміну</i></b>		
2.	Спадкові хвороби обміну (СХО) речовин: загальна характеристика, класифікація. Біохімічні методи дослідження в діагностиці СХО. Роль скринінгових методів в діагностиці СХО	2
<b><i>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</i></b>		
3.	Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний генوم. Методи дослідження мутацій мітохондріальної ДНК	2
<b><i>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</i></b>		
4.	Організація медико-генетичної допомоги вагітним. Основні завдання пренатальної діагностики. Інвазивні та неінвазивні методи пренатальної діагностики	2
5.	Програми масового і селективного скринінгу в діагностиці спадкових хвороб	2

	обміну. Роль скринінгових методів в діагностиці СХО. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО.	
	<b>Разом</b>	<b>10</b>

#### Теми практичних занять

№	Тема	Години
<b><i>Змістовий розділ 1. Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології</i></b>		
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипових особливостей пробанда та членів його сім'ї	4
2.	Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології. Правила роботи з діагностичними каталогами	4
<b><i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</i></b>		
3.	Сучасні технології дослідження хромосом	5
4.	Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології.	3
<b><i>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</i></b>		
5.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології	5
6.	Нові погляди на природу спадкових захворювань. Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Розшифрування геному людини	5
<b><i>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</i></b>		
6.	Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології	5
7.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку.	3
	<b>Разом</b>	<b>34</b>

#### Теми для самостійної роботи

№	Тема	Години
<b><i>Змістовий розділ 1. Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології</i></b>		
1	Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторних захворювань.	5
<b><i>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</i></b>		
2.	Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація <i>in situ</i> , авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди	5
3.	Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.	5
<b><i>Змістовий розділ 3. Діагностика спадкових хвороб обміну</i></b>		
4.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО: високоефективна рідинна хроматографія, газова хроматографія – мас-спектрометрія, тандемна мас-спектрометрія	5
5.	Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології, при мітохондропатіях, при порушенні жирового обміну, при катастрофах перинатального періоду.	5
<b><i>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</i></b>		
6.	Картування генів. Області застосування секвенування ДНК.	5
7.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	5
8.	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.	5
<b><i>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</i></b>		
9.	Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропин,	6

	РАРР-білок, альфа-фетопротеїн, неконьюгований естріол) при проведенні біохімічного скринінгу вагітності.	
	<b>Разом</b>	<b>46</b>

## 6. ВИДИ КОНТРОЛЮ (ПОТОЧНИЙ І ПІДСУМКОВИЙ)

### Поточний контроль

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті і має на меті перевірку засвоєння аспірантами навчального матеріалу. Формами поточного контролю є:

- індивідуальне усне опитування, співбесіда;
- розв'язання типових ситуаційних задач.

Комплексне оцінювання навчальної діяльності здійснюється виставленням традиційної оцінки, яка конвертується у бали відповідно у кожному з занять, аспірант отримує на занятті:

- оцінку «5» - якщо він виконав правильно не менше 90% навчальних завдань;
- оцінку «4» - якщо він виконав правильно не менше 80% навчальних завдань;
- оцінку «3» - якщо він виконав правильно не менше 60% навчальних завдань;
- оцінку «2» - якщо він виконав правильно менше 60% навчальних завдань.

На кінцевому етапі заняття викладач виставляє набрану суму балів і традиційну оцінку в журналі успішності.

Самостійна робота виконується аспірантом, здобувачем самостійно поза межами аудиторних занять, оцінюється на практичних заняттях і є складовою підсумкової оцінки аспіранта.

### *Критерії оцінювання навчальної діяльності*

- 5/"відмінно" – аспірант 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;
- 4/"добре" – аспірант 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;
- 3/"задовільно" – аспірант в основному опанував теоретичними знаннями навчальної теми, орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, додаткові питання викликають в аспіранта невпевненість або відсутність стабільних знань; відповідаючи на запитання практичного характеру, виявляє неточності у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх із майбутньою діяльністю, припускається помилок при виконанні практичних навичок;
- 2/"незадовільно" – аспірант 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*

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

$$X = \frac{СА \times 200}{5}$$

**Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці»**

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

**Максимальна кількість балів**, яку може набрати аспірант / здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**. **Мінімальна кількість балів**, яку повинен набрати аспірант / здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

### Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання проводиться по завершенню вивчення дисципліни у вигляді заліку.

Шкали оцінювання: традиційна 4-бальна шкала, багатобальна (200-бальна) шкала, рейтингова шкала ECTS

**Залік** - це форма підсумкового контролю, що полягає в оцінці засвоєння аспірантом навчального матеріалу виключно на підставі результатів виконання ним певних видів робіт на практичних заняттях.

Вид підсумкового контролю	Методика проведення підсумкового контролю	Критерії
Залік	Мають бути зараховані всі теми, винесені на поточний контроль. Оцінки з 4-бальної шкали конвертуються у бали за багатобальною (200-бальною) шкалою відповідно до Положення «Критерії, правила і процедури оцінювання результатів навчальної діяльності аспірантів»	Максимальна кількість балів, яку може набрати аспірант, здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить 200 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати аспірант, здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить 120 балів.

Бали з дисципліни для аспірантів, 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 аспірант	3
Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати аспірант	2

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

## 7. ПЕРЕЛІК КОНТРОЛЬНИХ ПИТАНЬ

1. Клініко-генеалогічний метод дослідження.
2. Розрахунок генетичного ризику виникнення моногенних захворювань при різних типах успадкування моногенної патології.
3. Мітохондріальна спадковість.
4. Покази до цитогенетичного аналізу.
5. Види геномних, хромосомних мутацій.
6. Покази до цитогенетичного та молекулярно-генетичного дослідження.
7. Покази до визначення рівня хромосомної нестабільності
8. Види та переваги диференційованого фарбування хромосом.
9. Поняття центромерного індексу.
10. Інтерпретація каріограми, запис каріотипу пробанда при поширених в популяції хромосомних захворюваннях.
11. Загальна характеристика та класифікація СХО.
12. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.
13. Покази та умови щодо проведення масових скринуючих програм.
14. Масовий скринінг на фенілкетонурію.
15. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз.
16. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу (загальні метаболічні скринінг-тести сечі, ТШХ та ін.).
17. Селективний скринінг на СХО амінокислот.
18. Селективний скринінг на СХО вуглеводів.
19. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини.
20. Селективний скринінг на органічні ацидурії.
21. Селективний скринінг на СХО пуринів і пиримидинів.
22. Селективний скринінг на СХО металів.
23. Селективний скринінг на муковісцидоз.
24. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології.
25. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях.
26. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну.
27. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.
28. Методи ДНК-діагностики спадкової патології.
29. Покази до проведення методів ДНК-діагностики.
30. Новітні технології в молекулярній діагностиці.
31. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики.
32. Поняття генетичного коду.
33. Типи мутацій.
34. Методи проведення детекції мутацій.
35. Основні задачі пренатальної діагностики.



36. Методи пренатальної діагностики.
37. Стратегія ультразвукового дослідження плоду.
38. Терміни проведення скринінгу природжених вад розвитку.
39. Покази для обстеження на другому та третьому рівнях пренатальної діагностики.
40. Покази, умови та протипокази до проведення інвазивної пренатальної діагностики.
41. Терміни проведення інвазивних методів пренатальної діагностики (біопсії ворсин хоріона, амніоцентезу, плацентоцентезу, кордоцентезу).
42. Ультразвукові маркери хромосомної патології.
43. Діагностичне значення біохімічних маркерів пренатальної діагностики.
44. Покази для елімінації вагітності.
45. Значення доплерографії у пренатальній діагностиці, показання до її проведення.

## **8. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА**

### *Основна (базова) література*

1. Баранов А.А., Боровик Т.Е., Ладодо К.С., Бушуєва Т.В., Гречаніна О.Я., Маслова О.І., Кузенкова Л.М., Чумакова О.В., Студенікін В.М., Дзвонкова Н.Г., Тимофєєва А.Г., Конь І.Я., Новіков П.В., Здибська О.П., Гречаніна Ю.Б., Лебединець І.О. Спадкові порушення обміну амінокислот. Москва-Харків, 2013, 126 с.
2. Гречаніна О.Я. Газовая хроматорграфія масс-спектрометрія, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречаніна, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречаніна та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та курсантів.- Харків: ХНМУ, 2013.- 87 с.
3. Auman Grada and Kate Weinbrecht Next-Generation Sequencing: Methodology and Application Journal of Investigative Dermatology. – 2013, 133, e11; doi:10.1038/jid.2013.248.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
5. Jean McGowan-Jordan, Annet Simons An international System for human Michael Schmid. – Carger. – 2016

### *Допоміжна література*

1. Гречанина Ю.Б. Стандарти для визначення мітохондропатій. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 131-144.
2. Гречаніна О.Я. Катастрофи перинатального періоду (лекція). – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2011. - №14. – с. 12-30.
3. Гречаніна О.Я. Клініка, діагностика і лікування метаболічних хвороб. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 153-174.
4. Гречаніна О.Я. Сучасні уявлення про спадкові хвороби сполучної тканини. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 58-61.
5. Гречаніна О.Я. Метаболічні хвороби / О.Я. Гречаніна, Р.О. Моїсєєнко // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №18. - С. 108-126.
6. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акоюян Г.Р., Бугайова О.В. Аденогенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2013.- 36 с.
7. Гордієнко І.Ю., Тарапунова О.М., Нікітчина Т.В., Сопко Н.І., Величко А.В., Гребінченко Г.О., Ващенко О.М., Лук'янова І.С., Сопко Я.О., Слепов О.К., Весельський В.Л., Майборода Т.А. Ультразвукові маркери хромосомних та структурних аномалій плода в другому триместрі вагітності. Київ-Харків, 2013, 42 с.
8. Хоффманн Г. Анализ органических кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.

### *Інформаційні ресурси*

1. <http://zakon1.rada.gov.ua/cgi-bin/laws/main.cgi?nreg=3611-17>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
3. <https://www.eurordis.org>
4. <https://www.omim.org>
5. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
6. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>

7. <http://ukraineomni.org/about-ukr/>
8. Європейське регіональне бюро ВООЗ [www.euro.who.int/ru/home](http://www.euro.who.int/ru/home)
9. Кохранівський центр доказової медицини [www.cebm.net](http://www.cebm.net)
10. Кохранівська бібліотека [www.cochrane.org](http://www.cochrane.org)
11. Національна медична бібліотека США – MEDLINE PubMed [www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed)
12. Канадський центр доказів в охороні здоров'я [www.cche.net](http://www.cche.net)
13. Центр контролю та профілактики захворювань [www.cdc.gov](http://www.cdc.gov)

**Укладачі силабуса**

Олена ЛИЧКОВСЬКА, доктор мед. наук, професор

---

(Підпис)

Ірина КУЛАЧКОВСЬКА, канд. мед. наук, доцент

---

(Підпис)

Гаяне АКОПЯН, доктор мед.наук, професор  
ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України»

---

(Підпис)

Ірина КОВАЛІВ, канд. мед. наук, ст. науковий співробітник  
ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України»

---

(Підпис)

**Завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики**

Олена ЛИЧКОВСЬКА, доктор мед. наук, професор

---

(Підпис)