

3. МЕТА І ЗАВДАННЯ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

1. Мета та завдання навчальної дисципліни

Мета: набуття навиків активного використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Основні завдання вивчення дисципліни «Медична генетика» вирізняють те, що аспірант повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» аспірант, здобувач повинен знати:

- природу спадкових захворювань людини, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;
- цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і скринуючих програм;
- цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» аспірант, здобувач повинен вміти:

- оглядати хворих та їх родичів і виявляти природжену та спадкову патологію;
- визначати клінічні особливості спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, варіантів мікроаномалій розвитку;
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

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 «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

№	Назва розділу / модулю	Кредити	Години	Вид заняття (години)		
				Лекції	Практичні Заняття	Самостійна робота
1.	Основи популяційної генетики	0,47	14,0	2	5	7
2.	Молекулярні основи спадковості	0,47	14,0	2	5	7
3.	Хромосомні основи спадковості людини	0,37	11,0		5	6
4.	Профілактика спадкової патології	0,36	11,0		5	6
5.	Хвороби із спадковою схильністю	0,43	13,0	2	5	6
6.	Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань	0,47	14,0	2	5	7
7.	Екологічна генетика. Фармакогенетика	0,43	13,0	2	4	7
	ВСЬОГО	3,0	90	10	34	46

Теми лекцій

№	Тема	Години
<i>Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики</i>		
1.	Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин.	2
<i>Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості</i>		
2.	Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів. Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.	2
<i>Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю</i>		
3.	Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах. Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Моногенно обумовлена схильність. Полігенна схильність	2

Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань		
4.	Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя. Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Генеалогічний аналіз при мультифакторних захворюваннях. Галузь застосування цитогенетичних методів.	2
Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика		
5.	Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби, їх класифікація, етіологія і патогенез. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами. Професійні хвороби, як екогенетичні реакції організму.	2

Теми практичних занять

№	Тема	Години
Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики		
1.	Роль спадковості та середовища у розвитку патології. Класифікація спадкової патології. Семіотика та клінічна діагностика спадкової патології. Основи клініко-генеалогічного аналізу спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби.	5
Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості		
2.	Молекулярні основи спадковості. Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Генні мутації. Моногенна патологія. Етіологія, класифікація, загальні закономірності патогенезу. Клініка поширених моногенних захворювань. Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку.	5
Змістовий розділ 3. Хромосомні основи спадковості людини		
3.	Хромосомні основи спадковості людини. Хромосомна патологія. Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб, загальні закономірності патогенезу. Хромосомні аберації та геномні мутації. Клініко-цитогенетична характеристика поширених хромосомних захворювань.	5
Змістовий розділ 4. Профілактика спадкової патології		
4	Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів. Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню.	5
Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю		
5	Хвороби із спадковою схильністю (моногенні та полігенні форми). Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторних захворювань. Полігенний тип успадкування. Етіологія, класифікація, механізми виникнення мультифакторних захворювань. Природжені вади розвитку мультифакторного походження.	5
Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань		
6.	Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань. Лабораторні методи діагностики спадкової патології (цитогенетичний, біохімічний, молекулярно генетичний). Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.	5
Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика		

7.	Екологічна генетика. Фармакогенетика. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами. Залежність прояву дії генів від середовища. Спадковообумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби.	4
	Разом	34

Теми для самостійної роботи

№	Тема	Години
<i>Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики</i>		
1.	Спадковість: патогенез і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій. Хвороби соматичних клітин. Генетичні фактори й видужання.	7
<i>Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості</i>		
2.	Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична. Механізми патогенезу моногенних захворювань. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань, варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища.	7
<i>Змістовий розділ 3. Хромосомні основи спадковості людини</i>		
3.	Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Патогенез хромосомних хвороб. Механізми порушення розвитку і виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах. Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій.	6
<i>Змістовий розділ 4. Профілактика спадкової патології</i>		
4.	Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування, пренатальна діагностика, масові просіюючі програми, "генетична" диспансеризація населення (реєстри). Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Деонтологічні питання просіюючих програм.	6
<i>Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю</i>		
5.	Поняття про спадкову схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст.	6
<i>Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань</i>		
6.	Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань. Лабораторні методи діагностики спадкової патології (цитогенетичний, біохімічний, молекулярно генетичний). Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці. Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.	7
<i>Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика</i>		
7.	Роль середовища в еволюції людини. Професійні хвороби, як екогенетичні реакції організму на різні фактори професійної шкідливості. Епігенетичні фактори генетичних захворювань людини.	7
	Разом	46

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:

- а) індивідуальне усне опитування, співбесіда;
- б) 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 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;

- 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:

$$X = \frac{CA \times 200}{5}$$

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Медична генетика»

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 за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**. **Мінімальна кількість балів**, яку повинен набрати аспірант 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. Предмет та завдання медичної генетики. Значення генетики для медицини.
2. Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
3. Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності і смертності.
4. Мінливість спадкових ознак як основа патології.
5. Роль спадковості та середовища у розвитку патології.
6. Класифікація спадкової патології.
7. Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.
8. Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Покази до проведення цитогенетичних досліджень.
9. Клініко-генеалогічний метод.
10. Методика складання родоводу.
11. Типи успадкування.
12. Мітохондріальна спадковість.
13. Біохімічні методи. Покази до проведення досліджень.
14. Молекулярно-генетичні методи. Покази та можливості методу.
15. Семіотика спадкових хвороб.
16. Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.
17. Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.
18. Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.
19. Природжені вади розвитку.
20. Природжені морфогенетичні варіанти.
21. Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.
22. Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
23. Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.
24. Головні риси клінічної картини моногенної патології.
25. Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.
26. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
27. Геномний імпринтинг. Визначення поняття.
28. Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.
29. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
30. Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.
31. Патогенез хромосомних хвороб.
32. Характеристика хромосомних хвороб.
33. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.
34. Загальна характеристика мітохондріальної патології.
35. Класифікація мітохондріальних хвороб.
36. Мітохондріальна спадковість.

37. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.
38. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
39. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.
40. Хвороби зі спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.
41. Моногенні та полігенні форми хвороб зі спадковою схильністю.
42. Механізми розвитку хвороб зі спадковою схильністю.
43. Значення спадкової схильності у загальній патології людини.
44. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.
45. Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.
46. Генетичні основи профілактики природженої, спадкової та мультифакторіальної патології.
47. Рівні профілактики.
48. Питання планування сім'ї та прекоцепційна профілактика.
49. Охорона навколишнього середовища як складова профілактики.
50. Медико-генетичне консультування (МГК).
51. Загальні положення і покази до МГК.
52. Функції лікаря-генетика при МГК.
53. Ефективність МГК.
54. Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Покази. Терміни проведення.
55. Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних.
56. Неінвазивні методи ПД. Методики. Покази. Терміни проведення. Можливості методу.
57. Інвазивні методи ПД. Методики. Покази. Терміни проведення. Можливості методу. Протипокази. Можливі ускладнення.
58. Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.
59. Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.
60. Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

8. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна (базова) література

1. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Біловол О.М. Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами. – Тернопіль, ТДМУ, 2008. – 216 с.
2. Генетика. Підручник. А.В. Сиволюб, С.Р. Рушковський, С.С.Кир'яченко, К.С. Афанасьєва, В.Ф. Безруков, І.А. Козерецька, С.В. Демидов, 2018. 345 с.
3. Генетика людини з основами медичної генетики. Навчально-методичний посібник. Черкаси, 2017. 185 с.
4. Касян С. М., Петрашенко В. О., Загородній М. П. Вибрані аспекти медичної генетики Навчальний посібник. За редакцією доктора медичних наук, професора О. І. Сміяна. Суми, 2019. 163 с.
5. Медична генетика: підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації. Запорожан, Валерій Миколайович; Бажора, Ю. І.; Шевеленкова, А. В.; Чеснокова, М. М. К.: 2005.276 с.
6. Медична генетика: Підручник / за ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р.В. Богатирьової, проф. О.П. Волосовця. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с.
7. Сміян І.С., Банадига Н.В., Багірян І.О. Мед. генетика дитячого віку. – Тернопіль: «Укрмедкнига». – 2003. – 183 с.
8. Сорокман Т.В., Пішак В.П., Ластівка І.В., Волосовець О.П. Клінічна генетика. – Чернівці, 2006. – 450 с.

Допоміжна література

1. Медична генетика : підручник / О. Я. Гречаніна, Г. Хоффманн, Р. В. Богатирьова та ін. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с.
2. Гречанина Ю.Б. Стандарти для визначення мітохондропатій. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 131-144.

3. Гречаніна О.Я. Катастрофи перинатального періоду (лекція). – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2011. - №14. – с. 12-30.
4. Гречаніна О.Я. Клініка, діагностика і лікування метаболічних хвороб. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 153-174.
5. Гречаніна О.Я. Сучасні уявлення про спадкові хвороби сполучної тканини. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 58-61.
6. Гречаніна О.Я. Метаболічні хвороби / О.Я. Гречаніна, Р.О. Моїсєнко // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №18. - С. 108-126.
7. Гречаніна О.Я. Газова 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. 20. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2013. 65 с.
8. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акоп'ян Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2013. 36 с.
9. 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. 2010, 71 с.
10. Гордієнко І.Ю., Тарапурова О.М., Нікітчина Т.В., Сопко Н.І., Величко А.В., Гребініченко 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.
11. Гречаніна Ю.Б. «Спадкові хвороби, які супроводжуються судомним синдромом». Учбовий посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 83 с.
12. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Учбовий посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 71 с.
13. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
14. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2007
15. Zhadanov S.I., Grechanina E.Ya., Grechanina Yu.B., Gusar V.A., Fedoseeva N.P., Lebon S., Münnich A., Schurr T.G. «Fatal manifestation of a de novo ND5 mutation: Insights into the pathogenic mechanisms of mtDNA ND5 gene defects». Mitochondrion. 2007. – P.260-266.

Інформаційні ресурси

1. ESG – <http://ihed.org.ua/images/pdf/standards-and-guidelines-for-qa-in-the-ehca-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. 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>
5. 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>
6. 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>
7. Європейське регіональне бюро ВООЗ www.euro.who.int/ru/home
8. Кохранівський центр доказової медицини www.cebm.net
9. Кохранівська бібліотека www.cochrane.org
10. Національна медична бібліотека США – MEDLINE PubMed www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed
11. Канадський центр доказів в охороні здоров'я www.cche.net

12. Центр контролю та профілактики захворювань www.cdc.gov

Укладач силабуса:

Наталія ЛУК'ЯНЕНКО, доктор мед. наук, доцент

(Підпис)

Завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики^

Олена ЛИЧКОВСЬКА, доктор мед. наук, професор

(Підпис)