

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ДЕРЖАВНА УСТАНОВА «ЦЕНТРАЛЬНИЙ МЕТОДИЧНИЙ КАБІНЕТ
З ВИЩОЇ МЕДИЧНОЇ ОСВІТИ МОЗ УКРАЇНИ»

ЗАТВЕРДЖУЮ

Заступник Міністра
Охорони здоров'я України



О. ЛІНЧЕВСЬКИЙ

«21» червня 2017 рік

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

примірна програма навчальної дисципліни

підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня «Спеціаліст»
у вищих навчальних закладах МОЗ України

галузі знань 1201 «Медицина»

спеціальності 7.12010001 «Лікувальна справа»

7.12010002 «Педіатрія»

7.12010003 «Медико-профілактична справа»

ПОГОДЖУЮ

Директор ДУ «Центральний
методичний кабінет з вищої
медичної освіти МОЗ України»

 І. МЕЛЬНИК

«31» травня 2017 року

ПОГОДЖУЮ

В.о. начальника
Відділу освіти та науки
МОЗ України



 Н. ОЛЕКСІНА

«09» червня 2017 року

Київ – 2017

РОЗРОБЛЕНО ТА ВНЕСЕНО: співробітниками кафедри медичної генетики Харківського національного медичного університету

РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:

Гречаніна Ю.Б. – завідувач кафедри медичної генетики, д.мед.н., доцент

Гречаніна О.Я. – професор кафедри медичної генетики, чл.-кор. НАМНУ, д.мед.н., професор

Молодан Л.В. – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент

Здібська О.П. - доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент

Бугайова О.В. - доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент

РЕЦЕНЗЕНТИ:

1. Л.Є. Ковальчук - завідувач кафедри біології та генетики Івано-Франківського національного медичного університету, д.мед.н, професор
2. О.В. Ромадіна – к.мед.н., доцент кафедри генетики, акушерства, гінекології та медицини плода ХМАПО

Обговорено та рекомендовано до затвердження на міжкафедральній нараді завідувачів однопрофільних кафедр

«__20__» _____ квітня _____ 2017 року, протокол №_1_

ВСТУП

Програма вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» складена відповідно до навчального плану підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня «спеціаліст» кваліфікації «лікар» за спеціальностями 7.110101 «Лікувальна справа», 7.110104 «Педіатрія», 7.110105 «Медико-профілактична справа», затвердженого наказом МОЗ України від 08.07.2010 № 539 та скорегованого навчального плану підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня «Спеціаліст» кваліфікації «Лікар» за спеціальностями 7.12010001 «Лікувальна справа», 12010002 «Педіатрія», 12010003 «Медико-профілактична справа», затвердженого МОЗ України 24.03.2015.

Предметом вивчення навчальної дисципліни є клінічна генетика.

Міждисциплінарні зв'язки: Навчальна дисципліна «Медична генетика»:

а) ґрунтується на вивченні студентами медичної біології та генетики, медичної та біологічної фізики, медичної хімії, біологічної та біоорганічної хімії, морфологічних дисциплін, нормальної та патологічної фізіології, пропедевтики внутрішніх та дитячих хвороб й інтегрується з цими дисциплінами;

б) закладає основи вивчення студентами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності;

в) закладає розуміння сучасних особливостей 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.

Програма навчальної дисципліни складається з таких **змістових розділів:**

1. *Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.*
2. *Методи медичної генетики.*
3. *Пропедевтика спадкової патології. Методика опису фенотипу. Синдромологічний аналіз.*
4. *Моногенні та епігенетичні хвороби.*
5. *Хромосомні хвороби.*
6. *Мітохондріальні хвороби..*
7. *Хвороби із спадковою схильністю.*
8. *Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.*

1. Мета та завдання навчальної дисципліни

1.1 Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» - **кінцеві цілі** встановлюються на основі ОПП підготовки лікаря за фахом відповідно до блоку його змістового модулю (природничо-наукова підготовка) і є основою для побудови змісту елективного курсу. Опис цілей сформульований через вміння у вигляді цільових завдань (дій). На підставі кінцевих цілей модулю або змістового модулю сформульовані **конкретні цілі** у вигляді певних умінь (дій),

цільових завдань, що забезпечують
дисципліни.

досягнення кінцевої мети вивчення

Кінцеві цілі дисципліни

- *Визначити групи ризику по розвитку спадкових хвороб*
- *Визначити алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб*
- *Обстежити хворого на спадкову патологію, розпізнати загальні прояви спадкової патології, діагностувати природжені морфогенетичні варіанти, правильно використовувати відповідну термінологію при описі клінічної картини та фенотипу хворого.*
- *Зібрати анамнестичні дані та генеалогічну інформацію, скласти родовід, представити його у графічному вигляді і проаналізувати тип успадкування захворювання чи ознаки хвороби в родині.*
- *Відбирати з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичного, спеціальних біохімічних і молекулярно-генетичних досліджень.*
- *Сформулювати можливий діагноз хромосомної патології і деяких найбільш поширених моногенних та епігенетичних захворювань, визначити необхідність додаткового обстеження, включаючи специфічні генетичні методи.*
- *Виявляти індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних хвороб.*
- *Використовувати клініко-генеалогічний метод для оцінки шкідливих впливів факторів навколишнього середовища.*
- *Використовувати методи медичної генетики для організації спостереження (моніторингу) за віддаленими наслідками екологічних впливів.*
- *Проводити профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникненню спадкових і природжених захворювань.*
- *Проводити профілактичні заходи щодо зниження частоти найбільш поширених захворювань мультифакторіальної природи на основі генетичних підходів.*

1.2. Згідно з вимогами освітньо-професійної програми студенти повинні:

знати:

- Алгоритм сомато-генетичного обстеження хворого та членів його родини.
- Алгоритм складання родоводу та легенди до родоводу.
- Методологію клініко-генеалогічного аналізу родоводу.
- Методологію роботи з діагностичними каталогами.
- Знати алгоритми проведення синдромологічного аналізу в процесі діагностики спадкової патології.
- Методи пофарбування хромосом.
- Типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Класифікацію хромосомних хвороб в залежності від змін, будови, числа чи порушення плідності хромосомного набору.

- Поняття мозаїцизм.
- Пояснювати явища хромосомних аберацій.
- Поняття “хромосомний поліморфізм”.
- Поняття “однобатьківська дисомія”.
- Пояснювати молекулярно-цитогенетичні методи дослідження.
- Переваги молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Показання до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Принципи організації скринуючих програм.
- Критерії для проведення масового та селективного скринінгу при спадкових хворобах обміну речовин (СХО).
- Базові методи дослідження при підозрі на СХО.
- Показання для проведення тонкошарової хроматографії (ТШХ) амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- Показання для проведення високоякісної рідинної хроматографії амінокислот крові та сечі (метод Pico Tag).
- Показання для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).
- Запропонувати схеми та алгоритми обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- Показання для проведення загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- Пояснити механізми виникнення гострих метаболічних порушень в неонатальному періоді.
- Показання для проведення аналізу органічних кислот.
- Показання для дослідження обміну сполучної тканини.
- Механізми виникнення кетоза та лактоацидоза у хворих з органічними ацидуріями.
- Клінічне значення скринуючих програм в ранній діагностиці СХО.
- Програму біохімічної діагностики СХО з гострим перебігом.
- Значення рутинних біохімічних досліджень у діагностиці СХО.
- Механізми запуску метаболічної декомпенсації у хворих зі СХО.
- Механізми виникнення гіпоглікемії у хворих з органічними ацидуріями.
- Базові методи дослідження при порушенні обміну жирних кислот.
- Критерії відбору груп високого генетичного ризику по розвитку СХО.
- Базові молекулярні методи дослідження.
- Показання для проведення молекулярних методів діагностики спадкової патології.
- Методи прямої та непрямой молекулярної діагностики спадкової патології.
- Метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.
- Типи мутацій за допомогою визначених молекулярних методів.
- Структуру та функцію ядерного та мітохондріального геному.
- Сучасні можливості пренатальної діагностики.
- Методи пренатальної діагностики.
- Показання для інвазивної пренатальної діагностики.
- Строки для проведення скринінгу вагітних.
- Показання для елімінації вагітності.

вміти:

- Застосовувати системний підхід при обстеженні хворого та членів його родини.
- Визначати провідний клінічний симптомокомплекс при проведенні оцінки фенотипу пробанда та його сім'ї.
- Скласти алгоритм обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію.
- Оцінити фенотип пробанда та членів його родини.
- Провести синдромологічний аналіз.
- Проводити роботу з діагностичними каталогами.
- Скласти та аналізувати родовід та легенду до родоводу.
- Оцінити характер успадкування фенотипічної ознаки або хвороби за наданим родоводом.
- Намалювати схему будови нуклеотидів, міжнуклеотидних та міжланцюгових зв'язків.
- Намалювати схему періодів клітинного циклу.
- Намалювати схему мітозу.
- Намалювати схему мейозу.
- Трактувати каріограми в нормі та при патології.
- Трактувати механізми поділу соматичних та статевих клітин.
- Трактувати методи отримання препаратів мітотичних хромосом.
- Намалювати схему виникнення трисомій. Намалювати схему виникнення моносомій.
- Намалювати схему виникнення структурних хромосомних перебудов.
- Скласти алгоритм проведення молекулярно-цитогенетичного дослідження.
- Проаналізувати хроматограму.
- Інтерпретувати результати тонкошарової хроматографії амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- Інтерпретувати результати загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- Порівняти ефективність методів ТШХ, Pico Tag, ГХ-МС.
- Інтерпретувати результати дослідження обміну сполучної тканини.
- Проаналізувати графіки Pico TAG.
- Намалювати схему обміну фенілаланіну.
- Намалювати схему обміну метіоніну.
- Проаналізувати результати ПЛР- аналізу.
- Інтерпретувати результати ДНК-діагностики моногенних та інфекційних захворювань.
- Проаналізувати сонограми.
- Скласти алгоритм проведення цитогенетичного дослідження клітин хоріону, лімфоцитів крові, амніоцитів.
- Аналізувати результати біохімічного скринінгу.

На вивчення навчальної дисципліни відводиться 30 годин, 1 кредит ECTS.

**Опис навчального плану з навчальної дисципліни
“Медична генетика”
для студентів медичних факультетів**

| Структура дисципліни «Медична генетика» | Кількість годин, з них | | | Рік навчання | Вид контролю | |
|---|---------------------------|------------|-------------------|--------------|--------------|-----|
| | Всього | Аудиторних | | | | СРС |
| | | Лекцій | Практичних занять | | | |
| | 30 | - | 20 | 10 | 5 | |
| Кредитів ECTS | 1,0 | | | | | |
| <i>Змістових розділів 9</i> | 30 год. / 1,5 кредит ECTS | - | 20 | 10 | Поточний | |
| <i>В тому числі, залік</i> | | | 2 | - | | |

Примітка: 1 кредит ECTS – 30 год.

Аудиторне навантаження – 66,7%, СРС – 33,3%

2. Інформаційний обсяг навчальної дисципліни

Змістовий розділ 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

Конкретні цілі:

- *Знати частоту природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.*
- *Знати питому вагу природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.*
- *Засвоїти генетичні аспекти росту і розвитку плода, особливості ембріонального і фетального періодів внутрішньоутробного розвитку.*
- *Знати етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку.*
- *Пояснити генетичні основи гомеостазу.*
- *Знати класифікацію спадкової патології.*
- *Пояснити особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур.*
- *Засвоїти зміст, поняття, ефекти хромосомного і геномного імпринтингу.*
- *Проілюструвати прикладами клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації.*
- *Знати летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанним абортom).*
- *Проілюструвати прикладами географічні та популяційні розходження в частотах спадкових хвороб.*

Тема 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини

Предмет і завдання медичної генетики. Роль медико-генетичних знань у практичній роботі лікаря. Місце медичної генетики у системі медичних знань, взаємозв'язок медичної генетики з іншими клінічними й медико-профілактичними дисциплінами. Зростання питомої ваги спадкової патології у структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Відносний ріст кількості спадкових хвороб: популяційно-генетичні, екологічні, соціально-економічні й демографічні аспекти.

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. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропогенних факторів навколишнього середовища).

Спадковість і патогенез. Генетичний контроль патологічних процесів. Особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Феноцитогенетичні кореляції. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез хвороб із спадковою схильністю і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами. Хромосомний і геномний імпринтинг (зміст, поняття, ефекти).

Спадковість і клінічна картина. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Генетичні аспекти поліморфізму спадкової патології.

Спадковість і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, мимовільним викиднем). Спадково обумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби. Неспецифічні ефекти патологічних мутацій і хронізація хвороб. Генетичні фактори й видужання.

Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики

Конкретні цілі:

- Знати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.
- Знати критерії різних типів спадкування.
- Запропонувати схеми родоводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, X-зчепленого, мітохондріального типів спадкування.
- Трактувати каріограми в нормі та при патології.
- Знати методи пофарбування хромосом.
- Знати типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Визначати показання до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Трактувати поняття однобатьківська дисомія та хромосомний

поліморфізм.

- *Засвоїти принципи організації скринуючих програм.*
- *Засвоїти базові методи дослідження при підозрі на спадкові хвороби обміну речовин (СХО).*
- *Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.*
- *Пояснювати показання для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).*
- *Запропонувати схеми та алгоритм обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.*
- *Пояснювати метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.*
- *Знати базові молекулярні методи дослідження.*

Тема 2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні методи. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи.

Етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. Основні поняття: родовід, пробанд, легенда родоводу, умовні позначення. Методика збирання генеалогічної інформації та її особливості при різних видах патології.

Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці для з'ясування природи захворювання, оцінки клінічних проявів, диференціальної діагностики спадкових форм патології, вивчення генетичної гетерогенності захворювань, 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. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинах. Залежність характеру родоводу від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

Генеалогічний аналіз при мультифакторіальних захворюваннях: залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.

Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.

Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.

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 ушкоджених факторів навколишнього середовища.

Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування). Метод ПЛР (полімеразної ланцюгової реакції), метод ПДРФ (поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів).

Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Пренатальна, доклінічна діагностика захворювань та діагностика гетерозиготних станів. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Новітні методи ідентифікації мутацій метод ДНК – чипів.

Метод ПДРФ для визначення поліморфних сайтів.

Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну .

Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.

Просіююча діагностика: якісні та кількісні методи. Перелік основних методів і їх коротка характеристика (якісні тести із сечею, паперова і тонкошарова хроматографія амінокислот і вуглеводів у сечі та крові, електрофорез, мікробіологічний інгібіторний тест Гатрі, флюорометрія та ін.). Просіюючи програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

Підтверджувальна діагностика. Кількісне визначення ферментів і метаболітів. Сучасні методи: автоматичний аналіз амінокислот, рідинна й газова хроматографія, масс-спектрометрія, радіоімунохімічні та імуноферментні методи.

Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.

Змістовий розділ 3. Пропедевтика спадкової патології

Конкретні цілі:

- Пояснювати генетичну гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.
- Проілюструвати на прикладах спадкові хвороби з пізнім проявом.
- Знати класифікацію вад розвитку.
- Пояснювати узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу (гамето-, ембріо-, фетопатія.)
- Пояснювати плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології.
- Знати морфогенетичні варіанти і значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.
- Пояснювати поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Тема 3. Семіотика спадкових захворювань. Морфогенетичні варіанти розвитку. Особливості проявів спадкових хвороб.

Семіотика спадкових захворювань. Плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. Первинна та вторинна плейотропія у клініці спадкових хвороб. Клінічний аспект плейотропії, пов'язаний з диференціальною діагностикою синдромальної і несиндромальної патології.

Особливості клінічного огляду хворих та їхніх родичів, що сприяють діагностиці природженої і спадкової патології. Особливості фенотипу, специфічність спектра морфогенетичних варіантів розвитку при спадковій патології. Антропометрія у діагностиці спадкових хвороб.

Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу), їх генез, постнатальна модифікація. Загальні й специфічні морфогенетичні варіанти: значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.

Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Етіологічна гетерогенність ПВР. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.

Особливості проявів спадкових хвороб. Спадкові хвороби з пізнім проявом. Прогредієнтний характер перебігу. Ураженість різних органів та систем: полісистемність ураження. Резистентність до терапії при деяких формах. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, ембріо- та фетопатія.

Змістовий розділ 4. Моногенні та епігенетичні хвороби

Конкретні цілі:

- *Знати загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань.*
- *Знати механізм патогенезу моногенних захворювань.*
- *Знати класифікацію моногенних захворювань.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику синдрому Елерса-Данлоса.*
- *Визначати провідний симптомокомплекс при оцінці фенотипу пробанда з синдромом Марфана.*
- *Визначити критерії діагностики муковісцидозу.*
- *Знати клініку, генетику та діагностику вродженого гіпотиреозу.*
- *Знати класифікацію спадкових захворювань нирок.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику СХО амінокислот.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику СХО вуглеводів.*
- *Знати загальну характеристику факоматозів.*
- *Знати загальну характеристику онкогенетичних синдромів.*
- *Знати етіологію лізосомних хвороб накопичення.*
- *Засвоїти загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації хворих.*

Тема 4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.

Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів.

Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. 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.

Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).

Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища. Поняття про імпринтинг на генному рівні.

Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.

Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку. Загальні ознаки. Клінічні приклади. Синдроми Елерса-Данлоса, Марфана, Адреногенітальний синдром. Муковісцидоз. Гіпотиреоз. Спадкові захворювання нирок. Спадкові захворювання кістяка. Факоматози: загальна характеристика, класифікація. Клініка, генетика, діагностика нейрофіброматозу, туберозного склерозу. Профілактика розвитку неоплазії. Тактика ведення хворих на факоматози. Онкогенетичні синдроми (ОГС). Визначення поняття. Етіологія та класифікація. Спадково обумовлені форми неоплазій. Механізм розвитку ОГС, особливості пухлинного росту. Шляхи попередження та тактика ведення пацієнтів при ОГС.

Епігенетичні хвороби.

Тема 5. Спадкові захворювання нирок.

Особливості анатомії і фізіології нирок та сечової системи у дітей. Спадкові кистозні захворювання нирок. Спадкові нефропатії. Вторинні нефропатії, пов'язані зі спадковими захворюваннями обміну речовин. Лікування і медико-генетичне консультування.

Тема 6. Системні скелетні дисплазії.

Природжені та спадкові хвороби кістяка. Класифікація системних скелетних дисплазій (ССД): міжнародна та молекулярна. Клініка, генетика, діагностика синдрому Жена, діастрофічної дисплазії, ахондроплазії, недосконалого остеогенезу, гіпофосфатазії. Пренатальна діагностика ССД. Лікування.

Тема 7. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.

Сучасна класифікація, коротка характеристика груп, труднощі каузальної класифікації. Схема патогенезу спадкових хвороб обміну.

Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування (ФКУ, гомоцистинурія, галактоземія, глікогенози, хвороба Гоше, Німана-Піка) Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація.

Симптоматична і патогенетична терапія. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб. Етіотропне лікування.

Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб.
Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати).

Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби

Конкретні цілі:

- *Знати етіологію й цитогенетику хромосомних хвороб.*
- *Знати патогенез хромосомних хвороб.*
- *Знати характеристики хромосомних хвороб.*
- *Знати сучасні можливості пренатальної діагностики.*
- *Знати показання для елімінації вагітності.*
- *Знати особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едварда, «котячого крику», Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера.*

Тема 8. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.

Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб. Хромосомні аберації та геномні мутації. Часткові трисомії й моносомії. Повні й мозаїчні форми. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпринтинг. Вік батьків і частота хромосомних хвороб у дітей.

Патогенез хромосомних хвороб. Залежність тяжкості клінічної картини від хромосомного дисбалансу, кількості втягнутого в процес еу- і гетерохроматину. Механізми порушення розвитку й виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах: нерозходження в мейозі, порушення овогенезу, деконденсація хромосом в ооцитах.

Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).

Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг.

Особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, трисомії 8, трисомії 22, "котячого крику", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X, полісомії Y. Популяційна частота. Особливості перебігу вагітності при хромосомних синдромах. Онкогенетичний характер хромосомної патології. Можливості терапії й реабілітації хворих. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.

Змістовий розділ 6. Мітохондріальні хвороби

Конкретні цілі:

- *Знати загальну характеристику мітохондріальної патології.*
- *Знати принципи класифікації мітохондріальних хвороб.*
- *Запропонувати схеми та алгоритми обстеження хворих з підозрою на мітохондріальні хвороби.*
- *Знати загальні принципи діагностики мітохондріальних хвороб.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику, терапію синдрому MERRF.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику, терапію синдрому MELAS..*
- *Знати загальні принципи лікування мітохондріальних хвороб.*

Тема 9. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.

Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені делеціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені точковими мутаціями мітохондріальної ДНК. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS. Патологія, пов'язана з дефектами міжгеномної комунікації, - синдроми множинних делецій мітохондріальної ДНК, синдром делеції мітохондріальної ДНК. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Захворювання, пов'язані з порушенням метаболізму молочної та піровиноградної кислот, Захворювання, зумовлені дефектами бета-окислення жирних кислот. Ферментопатії циклу Кребса. Ферментопатії циклу карнітину та ферментів, які беруть участь у його метаболізмі. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю

Конкретні цілі:

- Знати загальну характеристику мультифакторіальних захворювань.
- Пояснювати поняття про схильність, генетичний поліморфізм популяцій.
- Проілюструвати прикладами моногенно обумовлену схильність.
- Визначити критерії полігенної схильності.
- Знати генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи аналізу мультифакторіальних захворювань.
- Знати генетичні основи різних форм злоякісного росту.

Тема 10. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань.

Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.

Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань: висока частота в популяції; природа статево-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах.

Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Взаємодія генетичної схильності та специфічних умов навколишнього середовища в розвитку захворювань. Конкретні механізми реалізації спадкової схильності.

Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби.

Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторіальних захворювань. Особливості збору, верифікації й інтерпретації інформації. Залежність ступеня ризику розвитку мультифакторіальних захворювань від ступеня споріднення з пробандом, тяжкості його стану, статі пробанда, популяційної частоти, характеру роботи й

умов життя. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику.

Природжені вади розвитку мультифакторіального походження.

Тема 11. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.

Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами (лікарські засоби, їжа, клімат). Професійні хвороби, як екогенетичні у разі малих доз. Оцінка професійної придатності з екогенетичної точки зору. Спадкові фактори схильності до інфекційних захворювань. Спадковообумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби.

Змістовий розділ 8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.

Конкретні цілі:

- Знати рівні профілактики спадкових хвороб.
- Знати види профілактики спадкових хвороб.
- Знати шляхи проведення профілактичних заходів.
- Знати форми профілактичних заходів.
- Знати показання до проведення медико-генетичного консультування.
- Знати показання до проведення пренатальної діагностики.
- Знати методи пренатальної діагностики.
- Аналізувати результати біохімічного скринінгу.
- Знати принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіючій доклінічній діагностиці.
- Знати деонтологічні питання просіюючих програм.

Тема 12. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.

Етнічні, географічні, соціальні фактори, що обумовлюють розходження в поширеності спадкової патології. Генетико-демографічні процеси й поширеність спадкових хвороб.

Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів: керування пенетрантністю та експресивністю; елімінація ембріону і плода; планування родини й дітонародження; охорона навколишнього середовища. Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування; пренатальна діагностика; масові просіючі програми; "генетична" диспансеризація населення (реєстри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища.

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. МГК як лікарський висновок. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування. Генетичний ризик, ступені ризику. Поняття про теоретичний і емпіричний ризик. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Методика проведення МГК.

Розрахунки генетичного ризику; повідомлення інформації пацієнтам; допомога родині у прийнятті рішення. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні. Історія розвитку дородової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики.

Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Визначення рівня біохімічних маркерів (АФП, хоріонічного гонадотропіну та ін.) у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода.

Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.

Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.

Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.

3. Структура
генетика»

навчальної

дисципліни

«Медична

| Тема | Лекції | Практичні заняття | СРС |
|--|--------|-------------------|-----|
| Змістовий розділ 1 . Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини | | | |
| 1. Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 2. Методи медичної генетики | | | |
| 2. Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 3. Препевтика спадкової патології | | | |
| 3. Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфо генетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 4. Моногенні хвороби | | | |
| 4. Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб. | - | 2 | |
| 5. Спадкові захворювання нирок. | - | | 1 |
| 6. Системні скелетні дисплазії. | - | | 1 |
| 7. Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 5. Хромосомні хвороби | | | |
| 8. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 6. Мітохондріальні хвороби | | | |
| 9. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування. | - | 2 | |
| Змістовий розділ 7. Хвороби зі спадковою схильністю | | | |
| 10. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. | - | 2 | |
| 11. Основи екологічної генетики, фармакогенетики. | - | | 1 |
| Змістовий розділ 8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика | | | |
| 12. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. | - | 1 | |
| Підготовка до практичних занять | - | | 4 |
| Індивідуальна робота студента | - | | 1 |
| Залік | - | 2 | 2 |
| Усього годин - 30 | - | 20 | 10 |
| Кредитів ECTS – 1,0 | | | |

Аудиторна робота – 66,7%, СРС – 33,3%

4. Теми практичних занять

| № з.п. | ТЕМА | Кількість годин |
|--------|--|-----------------|
| 1 | Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. | 2 |
| 2 | Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. | 2 |
| 3 | Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. | 2 |
| 4 | Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб. | 2 |
| 5 | Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації. | 2 |
| 6 | Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. | 2 |
| 7 | Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування. | 2 |
| 8 | Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. | 2 |
| 9 | Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультації. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. | 2 |
| | Залік | 2 |
| | РАЗОМ | 20 |

5. Самостійна робота

| № з.п. | ТЕМА | Кількість годин | Вид контролю |
|--------|--|-----------------|--|
| 1 | Підготовка до практичних занять | 4 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| 2. | Самостійне опрацювання тем, які не входять до плану аудиторних занять: | | |
| 2.1 | Спадкові захворювання нирок. | 1 | Підсумковий контроль |
| 2.2 | Системні скелетні дисплазії. | 1 | Підсумковий контроль |
| 2.3 | Основи екологічної генетики, фармакогенетики. | 1 | Підсумковий контроль |
| 3. | Індивідуальна робота студента | 1 | Поточний контроль на практичних заняттях |
| | Підготовка до заліку | 2 | |
| | РАЗОМ | 10 | |

6. Індивідуальні завдання

Завданням для індивідуальної самостійної роботи студентів є розробка алгоритму обстеження родини групи високого генетичного ризику.

7. Методи навчання

При викладанні навчальної дисципліни «Медична генетика» використовуються словесні, наочні, практичні, пояснювально-ілюстративні (візуальні), репродуктивні, проблемне викладання, частково-пошукові, дослідницькі методи навчання. Також використовується метод самостійної

роботи студентів з осмислення й засвоєння нового матеріалу роботи із застосування знань на практиці та вироблення вмінь і навичок, перевірки та оцінювання знань, умінь і навичок.

Наприклад, широко використовуються наочні (ілюстративні, демонстративні) методи навчання, які є допоміжними при словесному методі, їх значення полягає в яскравішому викладенні та показі власної думки. Засоби ілюстрації (фотокаталоги, таблиці, моделі, малюнки тощо) є нерухомими, вони мають «оживати» в розповіді викладача. Демонстрації характеризуються рухомістю засобу демонстрування (навчальний фільм, телепередача або кіно-відеофільм чи його фрагмент; клінічні спостереження).

Практичні методи: навчальна, практична робота в лабораторіях медико-генетичного центру, реферати 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. Як відомо, поняття «творчість» - це створення нового, оригінального, «наукового» продукту.

Проблемний метод навчання наближений до творчості, він нібито 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.

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. Цікаво студентам - цікаво з ними і викладачеві. Байдужість у навчанні негативно впливає на всіх учасників навчального процесу.

8. Методи контролю

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті відповідно конкретним цілям теми, під час індивідуальної роботи викладача зі студентом для тих тем, які студент опрацьовує самостійно і вони не входять до структури практичного заняття. Рекомендується застосовувати види об'єктивного (стандартизованого) контролю теоретичної та практичної підготовки студентів..

Для дисципліни – «Медична генетика», формою контролю якої є залік, максимальна кількість балів за поточну діяльність становить 200 балів. ПМК не проводиться.

Оцінювання поточної навчальної діяльності:

Під час оцінювання засвоєння кожної теми модуля студенту виставляються оцінки за 4-бальною (традиційною) шкалою та за багатобальною шкалою з використанням прийнятих у ВНЗ та затверджених критеріїв оцінювання для відповідної дисципліни. При цьому враховуються усі види робіт, передбачені методичною розробкою для вивчення теми. Студент має отримати оцінку з кожної теми.

Форми оцінювання поточної навчальної діяльності мають бути стандартизованими і включати контроль теоретичної та практичної підготовки.

Підсумковий бал за поточну діяльність визнається як арифметична сума балів за кожне заняття та за індивідуальну роботу.

Виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються у бали.

Перерахунок у бали на останньому занятті.

На підставі оцінок за традиційною шкалою, виставлених під час вивчення модуля (за кожне заняття та за індивідуальне завдання), обчислюється середнє арифметичне (СА) оцінок за традиційною шкалою, округлене до 2 (двох) знаків після коми. Отримана величина конвертується у бал за багатобальною шкалою таким чином: $\frac{CA}{5} \cdot 200$

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 5 | 200 |
| 4.97 | 199 |
| 4.95 | 198 |
| 4.92 | 197 |
| 4.9 | 196 |
| 4.87 | 195 |
| 4.85 | 194 |
| 4.82 | 193 |
| 4.8 | 192 |
| 4.77 | 191 |
| 4.75 | 190 |
| 4.72 | 189 |
| 4.7 | 188 |
| 4.67 | 187 |
| 4.65 | 186 |
| 4.62 | 185 |
| 4.6 | 184 |
| 4.57 | 183 |
| 4.52 | 181 |
| 4.5 | 180 |
| 4.47 | 179 |
| 4.45 | 178 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 4.42 | 177 |
| 4.4 | 176 |
| 4.37 | 175 |
| 4.35 | 174 |
| 4.32 | 173 |
| 4.3 | 172 |
| 4.27 | 171 |
| 4.24 | 170 |
| 4.22 | 169 |
| 4.19 | 168 |
| 4.17 | 167 |
| 4.14 | 166 |
| 4.12 | 165 |
| 4.09 | 164 |
| 4.07 | 163 |
| 4.04 | 162 |
| 4.02 | 161 |
| 3.99 | 160 |
| 3.97 | 159 |
| 3.94 | 158 |
| 3.92 | 157 |
| 3.89 | 156 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 3.87 | 155 |
| 3.84 | 154 |
| 3.82 | 153 |
| 3.79 | 152 |
| 3.77 | 151 |
| 3.74 | 150 |
| 3.72 | 149 |
| 3.7 | 148 |
| 3.67 | 147 |
| 3.65 | 146 |
| 3.62 | 145 |
| 3.57 | 143 |
| 3.55 | 142 |
| 3.52 | 141 |
| 3.5 | 140 |
| 3.47 | 139 |
| 3.45 | 138 |
| 3.42 | 137 |
| 3.4 | 136 |
| 3.37 | 135 |
| 3.35 | 134 |
| 3.32 | 133 |

| 4-бальна шкала | 200-бальна шкала |
|----------------|------------------|
| 3.3 | 132 |
| 3.27 | 131 |
| 3.25 | 130 |
| 3.22 | 129 |
| 3.2 | 128 |
| 3.17 | 127 |
| 3.15 | 126 |
| 3.12 | 125 |
| 3.1 | 124 |
| 3.07 | 123 |
| 3.02 | 121 |
| 3 | 120 |
| Менше 3 | Недостатньо |

Оцінювання індивідуальних завдань студента

Бали за індивідуальні завдання нараховуються студентові лише за умов успішного їх виконання та захисту.

Кількість балів, яка нараховується за різні види індивідуальних завдань, залежить від їхнього обсягу та значимості, але не більше 10-12 балів. Вони додаються до суми балів, набраних студентом на заняттях під час поточної навчальної діяльності. В жодному разі загальна сума балів за поточну навчальну діяльність не може перевищувати 120 балів.

Оцінювання самостійної роботи студентів

Самостійна робота студентів, яка передбачена темою заняття поряд із аудиторною роботою, оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті. Засвоєння тем, які виносяться лише на самостійну роботу, перевіряється під час підсумкового модульного контролю.

Підсумковий контроль

Формою контролю навчальної дисципліни «Медична генетика» є залік.

Оцінювання дисципліни

Оцінка дисципліни базується на результатах оцінювання поточної діяльності та виражається за двобальною шкалою: «зараховано» або «не зараховано». Для зарахування студент має отримати за поточну навчальну діяльність бал не менше 60% від максимальної суми балів за модуль (не менше 120 балів).

9. 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;
- Питання та завдання до контролю засвоєння розділу;
- Перелік питань до заліку.

10. Рекомендована література

Базова

1. Гречанина 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, 2008. – 216 с.
2. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.: Медицина, 2012.
3. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.

Допоміжна

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаниної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2007 – 535с.
2. Артамонов Р.Г. Редкие болезни в педиатрии. Диагностические алгоритмы. – М.: ГЭОТАР-Медиа». – 2012. – 128 с.
3. Баранов А.А., Боровик Т.Е., Ладодо К.С., Бушуева Т.В., Гречанина О.Я., Маслова О.И., Кузенкова Л.М., Чумакова О.В., Студенікін В.М., Дзвонкова Н.Г., Тимофеева А.Г., Конь І.Я., Новіков П.В., Здибська О.П., Гречанина Ю.Б., Лебединець І.О. Спадкові порушення обміну амінокислот. Москва-Харків, 2013, 126 с.
4. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В.. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. – М., «Триада-Х», 2009 г.
5. Бочков Н.П.. Клиническая генетика. Учебник. М. Медицина, 2010.
6. Ворсанова С.Г., Юров И.Ю., Соловьев И.В., Юров Ю.Б.. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: Клинико-биологические аспекты. – М.: ИД «Медпрактика - М», 2011, 300 с.
7. Геномика - медицине. Научное издание/ под ред. Академіка РАМН В.И. Иванова и академіка РАН Л.Л. Киселева. – М: ИКЦ «Академкнига», 2010. – 392 с.: ил.
8. Гречанина Е.Я. «Молекулярная медицина: реальность и перспективы». Харьков, 2010. – 120 с.
9. Гречанина Е.Я., Гречанина Ю.Б., Гольдфарб И.Г. Хромосомный полиморфизм и метаболические нарушения – причинно-следственные связи. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 3-43.
10. Гречанина Е.Я., Добродеецкая А.Л., Степанец А.П. и соавт. Наследственные нарушения метаболизма. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 3-41.
11. Гречанина Е.Я., Жадан И.А., Здыбская Е.П.. Оценка данных ультразвукового обследования новорожденных при внутриутробных инфекциях. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 145-149.

12. Гречанина Е.Я., Маталон Р., Гречанина Ю.Б., Новикова И.В., Гусар В.А., Холмс Б., Жукс С., Реди П.Л., Тайринг С.. «Поиск фено- и генотипических соотношений при дефектах фолатного цикла за пределами обычной генетики». Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2012. – № 25. – С. 5-33.
13. Гречанина Е.Я., Рубинская Н.В., Гречанина Ю.Б., Варенко В.А. Хромосомный полиморфизм – цитогенетические характеристики и клиничко-біохімічеськє сопоставления. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 97-109.
14. Гречанина Ю.Б. Стандарти для визначення мітохондропатій. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2013. - №16. – с. 131-144.
15. Гречаніна О.Я. Катастрофи перинатального періоду (лекція). – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2011. - №14. – с. 12-30.
16. Гречаніна О.Я. Клініка, діагностика і лікування метаболічних хвороб. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 153-174.
17. Гречаніна О.Я. Сучасні уявлення про спадкові хвороби сполучної тканини. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 58-61.
18. Гречаніна О.Я. Метаболічні хвороби / О.Я. Гречаніна, Р.О. Моїсєєнко // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №18. - С. 108-126.
19. 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.
20. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2013. 65 с.
21. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2013. 36 с.
22. 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.
23. 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.
24. 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.

25. Гречанина Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильева О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Учебний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 71 с.
26. Лазюк Г.И., Лурье И. В., Черствой Э. Д. Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития. М.:Медицина, 1983.
27. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. – Харьков: ХНМУ, 2016. - 204 с.
28. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей/ Под ред. П.А.Темина, Л.З.Казанцевой.- М.:Медицина, 2008.
29. Проблемы современной генетики / Под ред. Е.Я. Гречаниной. – Харьков, 2008 – 420 с.
30. Пузырев В.П., Степанов В.А. Патологическая анатомия генома человека. // Новосибирск, 1998.
31. Ромеро Р. и соавт. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода.// Москва, „Медицина”, 1994.
32. Синдром Дауна. Медико-генетическое и социально-психологический портрет». Под ред. Ю.И.Барашнева. – М.: «Триада-Х», 2010. – 280 с.
33. Тератология человека. Под ред. Г. И. Лазюка. М.:Медицина, 1991.
34. Хедрик Ф. Генетика популяций. Перевод с английского. М.: ”Техносфера”, 2010
35. Хоффманн Г. Анализ органических кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.
36. Эллис С.Д. Эпигенетика / С.Д. Эллис , Т. Дженювейн , Д. Рейнберг .: Техносфера, 2010. - 496 с.
37. Энциклопедия клинических лабораторных тестов. / Под. ред. Р. Тица: пер. с англ. под ред. проф. В.В. Меншикова. – М.: Лабинформ, 2005. – 442 с.
38. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2007
39. 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.

11. Інформаційні ресурси

1. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
2. 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>