

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра медичної генетики  
Навчальний рік 2021-2022

**СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ**

«Сучасні методи генетичної діагностики»

(назва освітнього компоненту)

Нормативний чи вибіркового освітній компотнент вибірковий

Форма здобуття освіти очна  
(очна; заочна; дистанційна)

Галузь знань 22 Охорона здоров'я  
(шифр і назва галузі знань)

Спеціальність 222 «Медицина»  
(шифр і назва спеціальності)


Спеціалізація (за наявності) \_\_\_\_\_

Освітньо-професійна програма (освітньо-наукова програма) «Медицина»

Другого (магістерського) рівня вищої освіти  
Курс 3

Силабус навчальної дисципліни  
розглянуто на засіданні  
кафедри медичної генетики

Протокол від  
«27» серпня 2021 року № 13

Завідувач кафедри  
  
(підпис) Гречанина Ю.Б.  
(ініціали, прізвище)

Схвалено методичною комісією  
ХНМУ з проблем професійної  
підготовки терапевтичного  
профілю

Протокол від  
«31» серпня 2021 року №1

Голова  
  
(підпис) Кравчун П.Г.  
(ініціали, прізвище)

**Розробники:** Гречаніна Юлія Борисівна, Молодан Людмила Володимирівна, Здибська Олена Петрівна, Бугайова Олена Валеріївна.

**Викладачі:**

Гречаніна Олена Яківна - професор кафедри медичної генетики, д.мед.н., професор, член-кореспондент АМН України

Бугайова Олена Валеріївна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент

Іванова Ірина Борисівна - асистент кафедри медичної генетики, к.біол..н

**Інформація про викладачів:**

Гречаніна Олена Яківна – професор кафедри медичної генетики, доктор медичних наук., професор, член-кореспондент АМН України, засновник Харківської школи клінічних генетиків, вперше розробила і втілила в життя систему первинної профілактики генетичних дефектів – прекоцепційну профілактику, розробник системи діагностики природжених вад розвитку ще до народження дитини, розробила і втілила в життя напрямки інтеграції медицини і генетики, оцінку плоду як частини родини, член Всесвітньої асоціації метаболістів SSIEM, автор понад 600 наукових праць, монографій, підручників з медичної генетики, методичних рекомендацій. Електронна адреса для листування [ou.hrechanina@knmu.edu.ua](mailto:ou.hrechanina@knmu.edu.ua), контактний телефон: +38(066)-181-61-00

Бугайова Олена Валеріївна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик вищої категорії, керівник обласного центру спадкової патології сполучної тканини, електронна адреса для листування [ov.buhaiova@knmu.edu.ua](mailto:ov.buhaiova@knmu.edu.ua), контактний телефон +38(050)-401-35-81

Іванова Ірина Борисівна – асистент кафедри медичної генетики, к.біол..н., лікар цитогенетик, електронна адреса для листування [ib.ivanova@knmu.edu.ua](mailto:ib.ivanova@knmu.edu.ua), контактний телефон +38(097)-950-03-05

**Контактний тел. та E-mail кафедри:** тел. (057) 705-16-74, [mgc@ukr.net](mailto:mgc@ukr.net)

**Очні консультації:** за попередньою домовленістю;

**Он-лайн консультації:** система Google Meet, система Moodle, система ZOOM згідно з розкладом;

**Локація:** заняття проводяться в умовах КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – Центр рідкісних (орфанних) захворювань» («МСМГЦ-ЦР(О)З» (пр. Незалежності, 13), дистанційно – у системах Google Meet, MOODLE або ZOOM

**Он-лайн консультації:** розклад та місце проведення за попередньою домовленістю з викладачем.

**Локація:** заняття проводяться в умовах КНП ХОР «МСМГЦ-ЦР(О)З» (пр. Незалежності, 13).

### Інформація про дисципліну

Рік підготовки 3, семестр 5 або 6.

Кількість кредитів – 3

Загальна кількість годин – 90.

Годин для денної форми навчання: аудиторних – 20, самостійної роботи студента – 70.

Практичні заняття 20 годин.

Самостійна робота 70 годин

Вид контролю: залік.

Місце проведення практичних занять: учбова кімната кафедри медичної генетики на базі КНП ХОР «Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – Центр рідкісних (орфанних) захворювань» (пр. Незалежності, 13).

Час проведення занять: понеділок, вівторок, середа, четвер, п'ятниця (у відповідності до розкладу);

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, освітньо-кваліфікаційний рівень	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	вечірня форма навчання
Кількість кредитів – 3,0	Галузь знань <u>22 «Охорона здоров'я»</u> (шифр і назва)	За вибором	
Загальна кількість годин - 90	Спеціальність: 222 «Медицина» <hr/> (шифр і назва)	<b>Рік підготовки:</b>	
		3-й	-
		<b>Семестр</b>	
		5/6-й	-
Годин для денної (або вечірньої) форми навчання: аудиторних – 20 самостійної роботи студента - 70	Освітньо-кваліфікаційний рівень: Магістр	<b>Лекції</b>	
		10 год.	-
		<b>Практичні, семінарські</b>	
		10 год.	-
		<b>Лабораторні</b>	
		-	-
		<b>Самостійна робота</b>	
		70 год.	-
<b>Індивідуальні завдання: 0 год.</b>			
Вид контролю: залік			

#### Анотація курсу

Курс «Сучасні методи генетичної діагностики» призначений для студентів 3 курсу. Протягом курсу проводяться практичні заняття, що охоплюють широкий спектр важливих проблем медичної генетики.

Метою викладання навчальної дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» є здобуття та поглиблення знань, вмінь, навичок та інших компетентностей з медичної генетики, необхідних у професійній діяльності, які встановлені на основі освітньо-професійної програми: визначення групи ризику по розвитку спадкових хвороб, визначення алгоритму обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб, аналіз та інтерпретація результатів цитогенетичних, біохімічних, молекулярно-генетичних обстежень.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Медицина» другого (магістерського) рівня вищої освіти за спеціальністю 222 Медицина кваліфікації магістр медицини: володіння навичками опитування, здатність до визначення необхідного переліку лабораторно-інструментальних досліджень та оцінки їх результатів, встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання, визначення необхідного режиму праці та відпочинку, характеру харчування при лікуванні захворювань, визначення принципів та характеру лікування захворювань, виконання медичних маніпуляцій, ведення медичної документації, здатність застосовувати знання в практичних ситуаціях, розуміння предметної області та професійної діяльності, здатність до адаптації та дії в новій ситуації,

прийняття обґрунтованого рішення, здатність працювати в команді, діяти соціально відповідально та свідомо.

*Пререквізити.* Вивчення дисципліни передбачає попереднє засвоєння навчальних дисциплін з медичної біології, нормальної та патологічної анатомії, нормальної та патологічної фізіології, біохімії, мікробіології.

*Постреквізити.* Основні положення навчальної дисципліни мають застосовуватися при вивченні суміжних дисциплін протягом 3 року навчання, є базою для підготовки до ліцензійного іспиту ЄДКІ, підготовки до навчання у закладах вищої освіти на програмах третього освітньо-наукового рівня вищої освіти.

**Мета:** забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі медицини, здатних розв'язувати комплексні проблеми діагностики вродженої та спадкової патології.

**Основними завданнями курсу** є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Медицина» другого рівню вищої освіти за спеціальністю 222 Медицина

Інтегральні компетенції:

здатність розв'язувати типові та складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у професійній діяльності у галузі охорони здоров'я, або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується комплексністю та невизначеністю умов та вимог.

Загальні компетентності:

здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, здатність вчитися і бути сучасно навченим; здатність застосовувати знання в практичних ситуаціях; знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності; здатність до адаптації та дії в новій ситуації; здатність приймати обґрунтоване рішення; працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії; здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово; здатність спілкуватися іноземною мовою; навички використання інформаційних і комунікаційних технологій; визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків; здатність діяти соціально відповідально та свідомо.

Фахові компетенції у галузі медичної генетики:

Навички опитування; здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів; здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання; здатність до визначення необхідного режиму праці та відпочинку, характеру харчування при лікуванні захворювань; здатність до визначення принципів та характеру лікування захворювань; здатність до діагностування невідкладних станів; навички виконання медичних маніпуляцій; здатність до визначення тактики ведення осіб, що підлягають диспансерному нагляду; здатність до ведення медичної документації.

Вивчення даної дисципліни формує у здобувачів освіти *соціальних навичок*:

комунікативність (реалізується через: метод роботи групах та мозковий штурм під час аналізу клінічних кейсів, метод презентації результатів самостійної роботи та їх захисту в групі),

робота в команді (реалізується через: метод роботи групах та мозковий штурм під час аналізу клінічних кейсів),

конфлікт-менеджмент (реалізується через: ділові ігри),  
 тайм-менеджмент (реалізується через: метод самоорганізації під час аудиторної роботи в групах та самостійної роботи),  
 лідерські навички (реалізується через: метод презентації результатів самостійної роботи та їх захисту в групі).

**Статус дисципліни: вибіркова;** формат дисципліни - аудиторне навчання, очне та дистанційне консультування.

#### **Методи навчання.**

Для проведення занять використовуються клінічний (курація пацієнтів зі спадкову патологією та підозрою на неї), електронно-інформаційний (презентації, відео-матеріали, методичні рекомендації, лекції), науковий (участь у наукових розробках з дисципліни), контрольний (тести, ситуаційні завдання, оцінка практичних навичок, захист клінічного кейсу)

#### **Результати навчання.**

Курс охоплює основні аспекти підготовки майбутнього лікаря.

Згідно з програмою підготовки за навчальною дисципліною «Сучасні методи генетичної діагностики» здобувач вищої освіти надбає теоретичні знання, методичну підготовку, практичні уміння і навички з наступних напрямів:

Синдромологічний аналіз

Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології.

Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології.

Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології.

Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології.

#### **Методи навчання.**

Для проведення занять використовуються клінічний (курація пацієнтів зі спадкову патологією та підозрою на неї), електронно-інформаційний (презентації, відео-матеріали, методичні рекомендації, лекції), науковий (участь у наукових розробках з дисципліни), контрольний (тести, ситуаційні завдання, оцінка практичних навичок, захист клінічного кейсу).

### **Організація навчання – навчально-тематичний план Темі практичних лекцій**

<b>№ п/п</b>	<b>Назва теми</b>	<b>Кількість годин</b>
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї. Синдромологічний аналіз	2
2.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці.	2
3.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2
4.	Новітні технології в молекулярній діагностиці	2
5.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	2
	<b>РАЗОМ</b>	<b>10</b>

#### **Темі практичних занять**

<b>№ п/п</b>	<b>Назва теми</b>	<b>Кількість годин</b>
1	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	2
2	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	2
3	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової	2

	патології	
4	Сучасні методи ДНК-діагностики Методи пренатальної діагностики и спадкової патології	2
5	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2
	<b>РАЗОМ</b>	<b>10</b>

#### Самостійна робота

№ п/п	Назва теми	Кількість годин
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	2
2.	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	2
3.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	4
4.	Будова та функції хромосом.	2
5.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2
6.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.	2
7.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	4
8.	Секвенування ДНК	2
9.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	2
10.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	2
11.	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	4
12.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	4
13.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	4
14.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	4
15.	Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення	4
16.	Структура та функції ДНК.	4
17.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2
18.	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочіпах)	2
19.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	2
20.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	2
21.	Інвазивні методи пренатальної діагностики	4
22.	Лабораторні методи пренатальної діагностики	4
23.	Індивідуальна самостійна робота студентів	6
	<b>РАЗОМ</b>	<b>70</b>

#### Тематика практичних занять

##### Розділ 1. Синдромологічний аналіз

##### Тема 1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї.

Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку, як маркерів спадкової патології.

Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.

### **Тема 2. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу.**

Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому доміантному, Х-зчепленому рецесивному, У-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Розрахування ризику при різних типах успадкування. Генні захворювання з різними типами успадкування. Аналіз родоводів.

Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання.

### **Тема 3. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології.**

Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні. Правила роботи з діагностичними каталогами.

Виділення сімей в групи ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворюваннях.

### **Розділ 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології**

#### **Тема 4. Будова та функція хромосом.**

Структурна одиниця хромосоми – нуклеотид. Поняття про нуклеосому. Функції хромосом в різні періоди клітинного циклу. Класифікація хромосом. Поняття про каріотип. Номенклатура хромосом людини (ISCN).

#### **Тема 5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).**

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосою нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджувальних факторів навколишнього середовища. Показання до цитогенетичного аналізу. Методи забору матеріалу для проведення цитогенетичного дослідження. Методика проведення цитогенетичного дослідження. Методи пофарбування хромосом, їх особливості. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Суть методів. Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди. Показання для проведення молекулярно-генетичних досліджень. Методика проведення молекулярно-генетичних досліджень.

Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.

#### **Тема 6. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія.**

Уявлення про хромосомний поліморфізм. Правила запису варіантів хромосомного поліморфізму. Уявлення про хромосомну нестабільність. Поняття про гонадний мозаїцизм. Методи дослідження гонадного мозаїцизму. Уявлення про явище однобатьківської дисомії.

#### **Тема 7. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)**

Витоки молекулярно-цитогенетичних досліджень. Показання для проведення молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види ДНК-зондів. Інтерпретація результатів молекулярно-цитогенетичних досліджень.

#### **Тема 8. Секвенування ДНК**

Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Області застосування секвенування ДНК. Нові погляди на природу спадкових захворювань.

### ***Розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології***

#### ***Тема 9. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.***

Види обміну речовин. Класифікація спадкових хвороб обміну речовин. Загальна характеристика СХО. Показання до проведення скринінгу. Методики, можливості методів. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.

#### ***Тема 10. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.***

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм.

Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Масовий скринінг на муковісцидоз. Масовий скринінг на адреногенітальний синдром.

Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, муковісцидозу, адреногенітального синдрому.

#### ***Тема 11. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО***

Показання до проведення селективних скринуючих програм. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу (загальні метаболічні скринінг-тести сечі, тонкошарова хроматографія та інші). Селективний скринінг на СХО амінокислот. Селективний скринінг на СХО вуглеводів. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини. Селективний скринінг на органічні ацидурії. Селективний скринінг на СХО пуринів та пиримидинів. Селективний скринінг на СХО металів. Селективний скринінг на муковісцидоз. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.

#### ***Тема 12. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів вискоефективної рідинної хроматографії***

Методика проведення вискоефективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, піримідинів за допомогою вискоефективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.

#### ***Тема 13. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії***

Методика проведення газової хроматографії – мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів жирних кислот крові, як маркерів порушення функції пероксисом. Показання до визначення рівнів органічних кислот сечі, як маркерів органічних ацидурій. Інтерпретація результатів дослідження.

#### ***Тема 14. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії***

Методика проведення тандемної мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів карнитинів/ацилкарнитинів, як маркерів спадкових хвороб обміну. Інтерпретація результатів дослідження.

#### ***Тема 15. Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення***

Спектр лізосомних ферментів. Порушення в метаболізмі лізосомальних ферментів. Показання до проведення діагностики лізосомних хвороб накопичення. Інтерпретація результатів дослідження.

### ***Розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології***

#### ***Тема 16. Структура та функції ДНК.***

Структура ДНК. Генетичний код.

Реплікація та рекомбінація ДНК.

Типи мутацій. Їх визначення за допомогою методів молекулярної діагностики



(секвенування, клонування та інші).  
Новітні технології. Метод мікрочіпів.

**Тема 17. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.**

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном. Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Дослідження поліморфізмів генів системи фолатного циклу, згортуючої системи крові, генів асоційованих з артеріальною гіпертензією та інфарктом міокарда. Дослідження гену LCT – лактазної недостатності. Дослідження мутацій мітохондріальної ДНК.

**Тема 18. Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочіпах)**

Аналіз частот генних мутацій та популяційних частот генних поліморфізмів методом ДНК чіпів. Біочипи для ідентифікації точкових мутацій в  $\gamma$ -глобіновому гені (таласемія), в гені CFTR, в гені BRCH-1 (рак молочної залози), в гені спадкової схильності до наркоманії. Значення міжнародних програм “Геном людини” та “ENCODE”. Правила роботи з діагностичним каталогом OMIM.

**Розділ 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології**

**Тема 19. Методи пренатальної діагностики.**

Історія розвитку допологової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Скринуючі методи пренатальної діагностики. Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком (ультразвуковий скринінг, біохімічний скринінг, інвазивна пренатальна діагностика).

Основні задачі пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Допологове виховання.

**Тема 20. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку.**

Поняття пренатальної діагностики. Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному рівні. Терміни проведення ультразвукового скринінгу. Показання для направлення вагітних на другий та третій рівень обстеження. Соматогенетичне дослідження плоду з синдромологічним аналізом. Сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку. Оптимальні строки для діагностики природжених вад розвитку. Використання доплерографії. Показання до елімінації вагітності.

**Тема 21. Інвазивні методи пренатальної діагностики.**

Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики. Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза.

**Тема 22. Лабораторні методи пренатальної діагностики.**

Біохімічні маркери природжених вад розвитку у різні терміни вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.

**Перелік питань до заліку**

**1. Синдромологічний аналіз**

1. Визначити поняття - природжений морфогенетичний варіант.
2. Визначити поняття вроджена вада розвитку.

3. Визначити особливості клінічних проявів спадкової патології.
4. Визначити алгоритм обстеження хворого та його родини при спадковій патології.
5. Які правила складання родоводу?
6. Визначити поняття пенетрантності та експресивності гена.
7. Які ознаки аутосомно-домінантного успадкування?
8. Які ознаки аутосомно-рецесивного успадкування?
9. Які ознаки мітохондріального успадкування?
10. Які ознаки Х-зчепленого доміантного та рецесивного успадкування?
11. Визначити поняття – синдромологічний аналіз.

## **2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології**

1. Що вивчає цитогенетика?
2. Показання до цитогенетичного аналізу
3. Визначити поняття каріотипу.
4. Визначити види геномних мутацій.
5. Визначити види хромосомних мутацій.
6. Визначити показання до цитогенетичного та молекулярно-цитогенетичного дослідження.
7. Які показання для визначення рівня хромосомної нестабільності?
8. Які клітини можуть бути об'єктом цитогенетичних досліджень?
9. Види диференційованого пофарбування хромосом?
10. Які переваги диференційного пофарбування хромосом?
11. Що таке центромерний індекс?
12. Як записати каріотип пробанда при збільшенні розмірів супутників 22-ої хромосоми?
13. Як записати каріотип пробанда при подвоєнні супутників 15-ої хромосоми?
14. Як записати каріотип пробанда при збільшенні довжини супутничної нитки 13-ої хромосоми?
15. Як записати каріотип пробанда при подвоєнні супутничної нитки 14-ої хромосоми?
16. Як записати каріотип пробанда при збільшенні довжини гетерохроматинової ділянки в 3-й хромосомі?
17. Як записати каріотип пробанда при трисомії 13?
18. Як записати каріотип пробанда при моносомії X?
19. Як записати каріотип пробанда при трисомії X?
20. Як записати каріотип пробанда при дуплікації Y?

## **3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології**

1. Класифікація спадкових хвороб обміну речовин.
2. Загальна характеристика СХО.
3. Показання до проведення скринінгу.
4. Методики, можливості методів біохімічної діагностики. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.
5. Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм.
6. Масовий скринінг на фенілкетонурию.
7. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз.
8. Масовий скринінг на адреногенітальний синдром.
9. Масовий скринінг на муковісцидоз.
10. Показання до проведення селективних скринуючих програм.
11. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного

скринінгу

12. Селективний скринінг на СХО амінокислот.
13. Селективний скринінг на СХО вуглеводів.
14. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини.
15. Селективний скринінг на органічні ацидурії.
16. Селективний скринінг на СХО пуринів та піримидинів.
17. Селективний скринінг на СХО металів.
18. Селективний скринінг на муковісцидоз.
19. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології.
20. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях.
21. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну.
22. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.
23. Високоєфективна рідинна хроматографія, як метод уточнюючої діагностики СХО.
24. Газова хроматографія – мас-спектрометрія, як метод уточнюючої діагностики СХО.
25. Тандемна мас-спектрометрія, як метод уточнюючої діагностики СХО.

#### **4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології**

1. Які існують методи ДНК- діагностики спадкової патології?
2. Які показання до проведення методів ДНК-діагностики?
3. Які існують новітні технології в молекулярній діагностиці?
4. Яка структура мітохондріального геному?
5. Що включають до себе прямі та косвені методи ДНК-діагностики?
6. Яка структура та функції ДНК?
7. Що таке генетичний код?
8. Які існують типи мутацій?
9. За допомогою яких методів проводять детекцію мутацій?
10. Аналіз ДНК на мікрочипах.

#### **5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології**

1. Визначення поняття пренатальної діагностики.
2. Основні задачі пренатальної діагностики.
3. Які існують методи пренатальної діагностики?
4. Яка стратегія ультразвукового дослідження плоду?
5. Які терміни проведення скринінгу природжених вад розвитку?
6. Які показання для обстеження на другому та третьому рівнях пренатальної діагностики?
7. Показання, умови та протипоказання до проведення інвазивної пренатальної діагностики.
8. Які можливі ускладнення після проведення інвазивної діагностики?
9. Терміни проведення біопсії ворсин хоріона, амніоцентеза, плацентоцентеза, кордоцентеза.
10. Маркерні ультразвукові ознаки хромосомної патології.
11. Діагностичне значення біохімічних маркерів пренатальної діагностики.
12. Значення доплерографії у пренатальній діагностиці, показання до її проведення.

## Рекомендована література

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., 2010 – 535с.
2. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. – Харьков: ХНМУ, 2016. - 204 с.
3. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.: Медицина, 2013.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
5. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johris Hopkins Univ.Press. 2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

### Політика та цінності дисципліни.

Щоб успішно пройти відповідний курс необхідно регулярно відвідувати практичні заняття; мати теоретичну підготовку до практичних занять згідно тематики; не спізнюватися і не пропускати заняття; виконувати всі необхідні завдання і працювати кожного заняття; вміти працювати з партнером або в складі групи; звертатися до кураторів курсу з різних питань за тематикою занять і отримувати її, коли Ви її потребуєте.

Студенти можуть обговорювати різні завдання, але їх виконання - строго індивідуально. Не допускаються списування, використання різного роду програмних засобів, підказки, користування мобільним телефоном, планшетом чи іншими електронними гаджетами під час заняття з метою, не пов'язаною з навчальним процесом. Не допускаються запізнення студентів на практичні заняття.

Проведення курації пацієнтів можливо за умови наявності у студентів відповідної форми одягу, санітарної книжки з відміткою про вакцинацію проти дифтерії, результатів обстеження на напруження імунітету за кором (або відмітка про вакцинацію).

Студенти з особливими потребами можуть зустрічатися з викладачем або попередити його до початку занять, на прохання студента це може зробити староста групи. Якщо у Вас виникнуть будь-які питання, будь ласка, контакуйте з викладачем.

Заохочується участь студентів у проведенні наукових досліджень та конференціях за даною тематикою.

Усі студенти ХНМУ захищені Положенням про запобігання, попередження та врегулювання випадків, пов'язаних із сексуальними домаганнями і дискримінацією у Харківському національному медичному університеті, розроблено з метою визначення дієвого механізму врегулювання конфліктних ситуацій, пов'язаних із дискримінацією та сексуальними домаганнями. Дане Положення розроблено на підставі таких нормативно-правових актів України: Конституція України; Закону України «Про освіту»; Закону України «Про вищу освіту»; Закону України «Про засади запобігання та протидії дискримінації в Україні»; Закону України «Про забезпечення рівних прав та можливостей жінок і чоловіків»; Конвенція про захист прав людини і основоположних свобод; Конвенція про боротьбу з дискримінацією в галузі освіти; Конвенція про ліквідацію всіх форм дискримінації щодо жінок; Загальна рекомендація № 25 до параграфу 1 статті 4 Конвенції про ліквідацію всіх форм дискримінації щодо жінок; Зауваження загального порядку № 16 (2005) «Рівне для чоловіків та жінок право користування економічними,

соціальними і культурними правами» (стаття 3 Міжнародного пакту економічних, соціальних і культурних прав; Комітет з економічних, соціальних та культурних прав ООН); Рекомендації щодо виховання в душі міжнародного взаєморозуміння, співробітництва і миру та виховання в душі поваги до прав людини і основних свобод (ЮНЕСКО); Концепція Державної соціальної програми забезпечення рівних прав та можливостей жінок і чоловіків на період до 2021 року. Харківський національний медичний університет забезпечує навчання та роботу, що є вільними від дискримінації, сексуальних домагань, залякувань чи експлуатації. Університет визнає важливість конфіденційності. Всі особи, відповідальні за здійснення цієї політики (співробітники/-ці деканатів, факультетів, інститутів та Центру гендерної освіти, члени студентського самоврядування та етичного комітету, проректор з науково-педагогічної роботи), дотримуються конфіденційності щодо осіб, які повідомляють або яких звинувачують у дискримінації або сексуальних домаганнях (за виключенням ситуацій, коли законодавство вимагає розголошення інформації та/або коли розкриття обставин Університетом необхідне для захисту безпеки інших).

ХНМУ створює простір рівних можливостей, вільний від дискримінації будь-якого національного, расового чи етнічного походження, статі, віку, інвалідності, релігії, сексуальної орієнтації, гендерної приналежності, або сімейного стану. Всі права, привілеї, програми та види діяльності, що надаються студентам/-кам або співробітникам/-цям університету, розповсюджуються на всіх без винятку за умови належної кваліфікації. Антидискримінаційна політика та політика протидії сексуальним домаганням ХНМУ підтверджується Кодексом корпоративної етики та Статутом ХНМУ.

### **Поведінка в аудиторії**

Студентству важливо дотримуватися правил належної поведінки в університеті. Ці правила є загальними для всіх, вони стосуються також і всього професорсько-викладацького складу та співробітників/-ць, і принципово не відрізняються від загальноприйнятих норм.

Під час занять

дозволяється:

залишати аудиторію на короткий час за потреби та за дозволом викладача;

пити безалкогольні напої;

фотографувати слайди презентацій;

брати активну участь у ході заняття).

заборонено:

їсти (за виключенням осіб, особливий медичний стан яких потребує іншого – в цьому випадку необхідне медичне підтвердження);

палити, вживати алкогольні і навіть слабоалкогольні напої або наркотичні засоби;

нецензурно висловлюватися або вживати слова, які ображають честь і гідність колег та професорсько-викладацького складу;

грати в азартні ігри;

наносити шкоду матеріально-технічній базі університету (псувати інвентар, обладнання; меблі, стіни, підлоги, засмічувати приміщення і території);

галасувати, кричати або прослуховувати гучну музику в аудиторіях і навіть у коридорах під час занять.

## **Плагіат та академічна доброчесність**

Кафедра Медичної генетики підтримує нульову толерантність до плагіату. Від студентів та студенток очікується бажання постійно підвищувати власну обізнаність в академічному письмі. На перших заняттях проводитимуться інформаційні заходи щодо того, що саме вважати плагіатом та як коректно здійснювати дослідницько-науковий пошук.

## **Охорона праці**

На першому занятті з курсу буде роз'яснено основні принципи охорони праці шляхом проведення відповідного інструктажу. Очікується, що кожен здобувач вищої освіти має знати, де найближчий до аудиторії евакуаційний вихід, де знаходиться вогнегасник, як їм користуватися тощо.

**Порядок інформування про зміни у силабусі:** необхідні зміни у силабусі затверджуються на методичній комісії ХНМУ з проблем професійної підготовки терапевтичного профілю та оприлюднюються на сайті ХНМУ, сайті кафедри медичної генетики ХНМУ.

## **Політика оцінювання**

**Організація поточного контролю.** Викладачі слідкують за тим, щоб кожен студент отримав необхідну компетенцію в областях, що входять до тем практичних занять. Засвоєння теми (поточний контроль) контролюється на практичному занятті відповідно до конкретних цілей. Застосовуються такі засоби оцінки рівня підготовки студентів: тести, розв'язання ситуаційних задач, трактування та оцінка результатів лабораторних досліджень, методика призначення терапії, контроль засвоєння практичних навичок. Оцінювання поточної навчальної діяльності (ПНД) на кожному практичному занятті здійснюється за традиційною 4-бальною шкалою: «відмінно», «добре», «задовільно» та «незадовільно».

**Оцінка з дисципліни.** Підсумкове заняття (ПЗ) проводиться згідно з програмою навчальної дисципліни протягом семестру за розкладом, під час занять. Оцінка з дисципліни виставляється студенту на останньому (підсумковому) занятті. Підсумковий бал за ПНД та підсумкове заняття (ПЗ) визначається як середнє арифметичне традиційних оцінок за кожне заняття та ПЗ, округлене до 2-х знаків після коми (с точністю до сотих), які перераховуються у бали відповідно до «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності студентів...» з використанням таблиці 2 або середню оцінку (с точністю до сотих) за ПНД та її перерахунок у бали за ЕСТС викладач автоматично одержує за допомогою електронного журналу АСУ. Мінімальна кількість балів, яку має набрати студент за поточну діяльність під час вивчення дисципліни, становить 120 балів, максимальна кількість балів - 200 балів.

**Оцінювання самостійної роботи студентів.** Самостійна робота студентів, яка передбачена темою заняття поряд з аудиторною роботою, оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті.

**Оцінювання індивідуальних завдань студента** здійснюється за виконання завдань викладача:

доповідь реферата на практичному занятті 0 – 2 бали;

доповідь з презентацією на практичному занятті 0 – 3 бали,

доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей 0 – 5 балів;

участь у Всеукраїнській олімпіаді – 5 – 10 балів

Бали за індивідуальні завдання студента (загалом не більше 10 балів) можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність, вираховану з використанням таблиці 2 і входять в склад оцінки з дисципліни.

Під час оцінювання засвоєння кожної навчальної теми дисципліни (поточна навчальна діяльність - ПНД) та підсумкового заняття (ПЗ) студенту виставляється оцінка за традиційною 4-бальною системою: «відмінно», «добре», «задовільно» та «незадовільно».

Максимальна кількість балів, яку студент може набрати при вивченні дисципліни, становить - 200, мінімальна – 120 балів.

Після закінчення викладання дисципліни «Сучасні методи генетичної діагностики» студент отримує залік.

### **Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу**

1. Оцінювання поточної навчальної діяльності (ПНД). Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу проводиться відповідно до «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності студентів...» (таблиця 2).

2. Оцінка з дисципліни. Підсумковий бал за ПНД та підсумкове заняття (ПЗ) визначається як середнє арифметичне традиційних оцінок за кожне заняття та ПЗ, округлене до 2-х знаків після коми, які перераховуються у бали з використанням таблиці 2.

Оцінювання індивідуальних завдань студента здійснюється за виконання завдань викладача: доповідь реферата на практичному занятті 0 – 2 бали; доповідь з презентацією на практичному занятті 0 – 3 бали, доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей 0 – 5 балів; участь у Всеукраїнській олімпіаді – за кожний вид діяльності 5 – 10 балів (загалом не більше 10 балів), які можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність, вирахованому з використанням таблиці 2 і входять в склад оцінки з дисципліни.

**Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу  
(для дисциплін, що завершуються заліком)**

4-бальна шкала	200-бальна шкала
5	200
4.97-4,99	199
4.95-4,96	198
4.92-4,94	197
4.9-4,91	196
4.87-4,89	195
4.85-4,86	194
4.82-4,84	193
4.8-4,81	192
4.77-4,79	191
4.75-4,76	190
4.72-4,74	189
4.7-4,71	188
4.67-4,69	187
4.65-4,66	186
4.62-4,64	185
4.6-4,61	184
4.57-4,59	183
4.54-4,56	182
4.52-4,53	181
4.5-4,51	180
4.47-4,49	179
4.45-4,46	178
4.42-4,44	177
4.4-4,41	176
4.37-4,39	175
4.35-4,36	174
4.32-4,34	173
4.3-4,31	172
4,27-4,29	171
4.24-4,26	170

4-бальна шкала	200-бальна шкала
4.22-4,23	169
4.19-4,21	168
4.17-4,18	167
4.14-4,16	166
4.12-4,13	165
4.09-4,11	164
4.07-4,08	163
4.04-4,06	162
4.02-4,03	161
3.99-4,01	160
3.97-3,98	159
3.94-3,96	158
3.92-3,93	157
3.89-3,91	156
3.87-3,88	155
3.84-3,86	154
3.82-3,83	153
3.79-3,81	152
3.77-3,78	151
3.74-3,76	150
3.72-3,73	149
3.7-3,71	148
3.67-3,69	147
3.65-3,66	146
3.62-3,64	145
3.6-3,61	144
3.57-3,59	143
3.55-3,56	142
3.52-3,54	141
3.5-3,51	140
3.47-3,49	139

4-бальна шкала	200-бальна шкала
3.45-3,46	138
3.42-3,44	137
3.4-3,41	136
3.37-3,39	135
3.35-3,36	134
3.32-3,34	133
3.3-3,31	132
3.27-3,29	131
3.25-3,26	130
3.22-3,24	129
3.2-3,21	128
3.17-3,19	127
3.15-3,16	126
3.12-3,14	125
3.1-3,11	124
3.07-3,09	123
3.05-3,06	122
3.02-3,04	121
3-3,01	120
<b>Менше 3</b>	<b>Недостатньо</b>

Завідувач кафедри  
медичної генетики,  
д.мед.н., професор



Гречанина Ю.Б