

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра медичної генетики
Навчальний рік __2025-2026__

СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

«Медична генетика»

(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 __228 «Педіатрія»__
(шифр і назва спеціальності)

Спеціалізація (за наявності) _____
Освітньо-професійна програма (освітньо-наукова програма) __«Педіатрія»__

Другого (магістерського) рівня вищої освіти
Курс __5__

Силабус навчальної дисципліни
розглянуто на засіданні
кафедри медичної генетики

Протокол від
«27» серпня 2021 року № 13

Завідувач кафедри


(підпис)

Гречаніна Ю.Б.
(ініціали, прізвище)

Схвалено методичною комісією
ХНМУ з проблем
терапевтичного профілю

Протокол від
«31» серпня 2021 року № 1

Голова


(підпис)

Кравчун П.Г.
(ініціали, прізвище)

РОЗРОБНИКИ СИЛАБУСУ:

1. Гречаніна Юлія Борисівна, завідувач кафедри медичної генетики, доктор медичних наук, професор
2. Молодан Людмила Володимирівна, доцент кафедри медичної генетики, кандидат медичних наук, доцент
3. Бугайова Олена Валеріївна, доцент кафедри медичної генетики, кандидат медичних наук, доцент

ДАНІ ПРО ВИКЛАДАЧІВ, ЩО ВИКЛАДАЮТЬ ОСВІТНІЙ КОМПОНЕНТ

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 oy.hrechanina@knmu.edu.ua, контактний телефон: +38(066)-181-61-00

Молодан Людмила Володимирівна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик-невролог вищої категорії, професійні інтереси – діагностика онкогенетичних синдромів, метаболічні хвороби, електронна адреса для листування lv.molodan@knmu.edu.ua, контактний телефон +38(050)-260-25-68

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, 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, контактний телефон +38(097)-950-03-05

Контактний тел. та E-mail кафедри: тел. (057) 705-16-74, mgs@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).

ВСТУП

Силабус навчальної дисципліни «Медична генетика» складений відповідно до освітньо-професійної програми (далі – ОПП) «Педіатрія»

Опис навчальної дисципліни (анотація). Вибіркова дисципліна «Медична генетика» призначений для студентів 5 курсу. Протягом курсу проводяться практичні заняття, що охоплюють широкий спектр важливих проблем медичної генетики. Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана із спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Зміст генетичної освіти у широкому розумінні слова, включаючи спадкову патологію, у вищих медичних закладах можна розділити на три ступені: загальна генетика (1 і 2 курси - кафедри загальної біології, гістології та ембріології, біологічної хімії, мікробіології), загальні питання медичної генетики (3 курс - кафедри патологічної фізіології, патологічної анатомії, пропедевтики внутрішніх хвороб), клінічна генетика і спадкова патологія (5 курс - кафедра медичної генетики та всі кафедри клінічного профілю). На початку доклінічної підготовки студенти поглиблено вивчають основи сучасної генетики (1 курс), одержують інформацію з молекулярної і біохімічної генетики (1-2 курси), цитології та цитогенетики (1-2 курси). На 3-4 курсах студенти вивчають роль спадковості в різних формах патології людини, механізми реалізації патологічної мутації, загальні закономірності й характеристики спадкової патології, прояви деяких спадкових хвороб (кафедри педіатрії, терапії, акушерства та гінекології, хірургії, ортопедії та ін.). Під час клінічної підготовки студентів 5 курсу медична генетика вивчається як клінічна дисципліна. Саме даний розділ, тобто клінічна генетика, є предметом викладання кафедри медичної генетики. Загальна концепція викладання медичної генетики в вищих медичних закладах полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього лікаря. У зв'язку з цим педагогічна діяльність повинна бути спрямована, у першу чергу, на допомогу студентам щодо активного усвідомленого використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду "нових" поширених нозологічних форм спадкових хвороб. Метою вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» 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.

Предметом вивчення навчальної дисципліни є клінічна генетика.

Міждисциплінарні зв'язки:

Пререквізити. Вивчення дисципліни передбачає попереднє засвоєння навчальних дисциплін з медичної біології, нормальної та патологічної анатомії, нормальної та патологічної фізіології, біохімії, мікробіології, пропедевтики дитячих хвороб, фармакології та медичної рецептури.

Постреквізити. Основні положення навчальної дисципліни мають застосовуватися при вивченні суміжних дисциплін протягом 5 року навчання.

Посилання на сторінку навчальної дисципліни в MOODLE
<http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86>

1. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

1.1. Метою вивчення навчальної дисципліни є забезпечити підготовку висококваліфікованих фахівців в галузі медицини, а саме в медичній генетиці, здатних розв'язувати комплексні проблеми діагностики вродженої та спадкової патології.

1.2. Основними завданнями вивчення дисципліни є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Педіатрія» другого (магістерського) рівня вищої освіти за спеціальністю 228 «Педіатрія» кваліфікації магістр: 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.

1.3. Компетентності та результати навчання, формуванню яких сприяє дисципліна: Основними завданнями курсу є набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Педіатрія» другого рівню вищої освіти за спеціальністю 228 Педіатрія (вибіркова дисципліна «Медична генетика») – інтегральних, загальних, фахових компетенцій.

1.3.1. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує опанування студентами компетентностей:

інтегральні: 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: 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 спілкуватись іноземною мовою; навички використання інформаційних і комунікаційних технологій; визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків; здатність діяти соціально відповідально та свідомо.

спеціальні (фахові, предметні): 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.

1.3.2. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує набуття студентами наступних **програмних результатів навчання:**

ПРН 1 - здобуття особою загальних та спеціальних фундаментальних і професійно - орієнтованих знань, умінь, навичок, компетентностей, необхідних для виконання типових професійних завдань, пов'язаних з її діяльністю в медичній галузі на відповідній посаді;

ПРН 2 - знання психо-фізіологічних особливостей людини, здоров'я людини, підтримки здоров'я, профілактики захворювань, лікування людини, здоров'я населення;

ПРН 3 - здатність застосовувати набуті знання, навички та розуміння для вирішення типових задач діяльності лікаря, сфера застосування яких передбачена переліками синдромів та симптомів, захворювань, невідкладних станів, лабораторних та інструментальних досліджень, медичних маніпуляцій

ПРН 4 - збір інформації про пацієнта;

ПРН 5 - оцінювання результатів опитування, фізичного обстеження, даних лабораторних та інструментальних досліджень;

ПРН 6 - встановлення попереднього клінічного діагнозу захворювання;

ПРН 7 – визначення характеру, принципів лікування захворювань;

ПРН 8 – визначення необхідної дієти при лікуванні захворювань;

ПРН 9 – визначення тактики ведення контингенту осіб, що підлягають

диспансерному нагляду;

ПРН 15 – виконання медичних маніпуляцій;

ПРН 16 – оцінювання впливу навколишнього середовища на стан здоров'я населення;

ПРН 17 – ведення медичної документації, обробка державної, соціальної та медичної інформації;

ПРН 18 – здатність здійснювати оцінку стану здоров'я людини та забезпечувати його підтримку з урахуванням впливу навколишнього середовища та інших факторів здоров'я;

ПРН 20 – здатність застосовувати набуті знання щодо існуючої системи охорони здоров'я для оптимізації власної професійної діяльності та участі у вирішенні практичних завдань галузі;

ПРН 21 - сформованість фахівця з належними особистими якостями, який дотримується етичного кодексу лікаря.

1.3.3. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує набуття студентами наступних **соціальний навичок (Soft skills):**

- 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).

2. ІНФОРМАЦІЙНИЙ ОБСЯГ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, освітній ступінь, ОПП	Характеристика навчальної дисципліни
		денна форма навчання
Кількість кредитів – 3	Галузь знань 22 «Охорона здоров`я» (шифр і назва)	Вибіркова
Загальна кількість годин – 90	Спеціальність: 228 «Педіатрія»	Рік підготовки (курс):
		5-й
		Семестр
		9/10-й
		Лекції
Годин для денної форми навчання: аудиторних – 20 самостійної роботи студента - 70	Освітній ступінь: Магістр <hr/> ОПП «Педіатрія»	-
		Практичні, семінарські
		20 год.
		Лабораторні
		-
		Самостійна робота
		70 год.
		Індивідуальні завдання: -
Вид підсумковою контролю: залік		

2.1 Опис дисципліни

2.2.1 Практичні заняття

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	2	розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, консультація (клінічний розбір), кейс-метод.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; тестовий контроль; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
2.	Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи.	2	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, відеофільми, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
3.	Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфо-генетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.	2	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, презентація, дискусія, кейс-метод, спаринг-партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
4.	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика	2	розповідь-пояснення, бесіда, лекція, ілюстрація, демонстрація,	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; письмове

	окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб.		презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
5.	Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації.	2	розповідь-пояснення, бесіда, лекція, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
6.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.	2	розповідь-пояснення, бесіда, лекція, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, віртуальна консультація, стандартизований	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік

			пацієнт.	
7.	Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.	2	розповідь- пояснення, бесіда, лекція, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
8.	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	2	розповідь- пояснення, бесіда, лекція, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
9.	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.	2	розповідь- пояснення, презентація, відеороліки, відеофільми, дискусія, ділова, рольова, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, спаринг-партнерство	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ

			(навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
10.	Залік	2		<u>Підсумковий контроль:</u> залік.
	Всього годин	20		

2.2.2. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Підготовка до практичного заняття за темою №1 «Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини».	4	розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація, відеороліки, відеофільми, консультація (клінічний розбір), кейс-метод.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; тестовий контроль; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
2.	Підготовка до практичного заняття за темою №2 «Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи»: Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	4	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, відеофільми, моделювання процесів і ситуацій, делегування повноважень, кейс-метод, стандартизований пацієнт.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
3.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї.	4	розповідь-пояснення, демонстрація, круглий стіл, рольова, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, спаринг-партнерство	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий</u>

			(навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт.	<u>контроль</u> : залік
4.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології.	4	розповідь-пояснення, бесіда, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, спаринг-партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; взаємоконтроль; самоконтроль. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
5.	Підготовка до практичного заняття за темою №5 «Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації».	4	розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, спаринг-партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
6.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії.	4	розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, спаринг-	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію;

			партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
7.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії.	4	розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, спаринг-партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
8.	Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення.	4	бесіда, демонстрація, презентація, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, метод проєктів, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
9.	Новітні технології в молекулярній діагностиці.	4	розповідь-пояснення, бесіда, демонстрація, презентація,	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування творчі завдання;

			відеофільми, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, спаринг-партнерство (навчання в парах), віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; взаємоконтроль; самоконтроль; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
10	Підготовка до практичного заняття за темою №6 «Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб».	4	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, презентація, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, вебінар, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; письмове опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
11	Підготовка до практичного заняття за темою №7 «Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування».	4	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, презентація, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, вебінар, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; письмове опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік

12	Підготовка до практичного заняття за темою №8 «Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики».	4	бесіда, презентація, дискусія, круглий стіл, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, вебінар, віртуальна консультація, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль</u> : усне опитування; письмове опитування; творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
13	Підготовка до практичного заняття за темою №9 «Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми».	4	дискусія, круглий стіл, ділова, рольова, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, метод проєктів, дебати, вебінар, віртуальна консультація, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль</u> : творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфолію; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль</u> : залік
14	Спадкові захворювання нирок.	6	розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, презентація, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, вебінар, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>Підсумковий контроль</u> : залік
15	Системні скелетні	6	розповідь-	<u>Підсумковий</u>

	дисплазії.		пояснення, ілюстрація, демонстрація, презентація, дискусія, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, вебінар, віртуальна консультація, стандартизований пацієнт, міждисциплінарний тренінг.	<u>контроль:</u> залік
16	Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	4	бесіда, презентація, дискусія, круглий стіл, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, вебінар, віртуальна консультація, міждисциплінарний тренінг.	<u>Підсумковий контроль:</u> залік
17	Індивідуальні завдання Доповідь реферату на практичному занятті. Доповідь на клінічних конференціях базі кафедри. Написання тез, статей Участь в олімпіадах та конференціях.	2	дискусія, круглий стіл, ділова, рольова, імітаційна гра, моделювання процесів і ситуацій, кейс-метод, метод проєктів, дебати, вебінар, віртуальна консультація, міждисциплінарний тренінг.	<u>Поточний контроль:</u> творчі завдання; індивідуальні завдання; реферати; анотації; метод портфоліо; доповідь; виступ на задану тему. <u>Підсумковий контроль:</u> залік
	Всього годин	70		

3. КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ

3.1. Оцінювання успішності навчання здобувачів освіти здійснюється на підставі чинної «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності здобувачів освіти 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;
- доповідь з презентацією на практичному занятті,
- доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей;
- участь у Всеукраїнській олімпіаді

Бали за індивідуальні завдання студента 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 «Медична генетика» 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.

Таблиця 2

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

4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала
5	200	4.22-4,23	169	3.45-3,46	138
4.97-4,99	199	4.19-4,21	168	3.42-3,44	137
4.95-4,96	198	4.17-4,18	167	3.4-3,41	136
4.92-4,94	197	4.14-4,16	166	3.37-3,39	135
4.9-4,91	196	4.12-4,13	165	3.35-3,36	134
4.87-4,89	195	4.09-4,11	164	3.32-3,34	133
4.85-4,86	194	4.07-4,08	163	3.3-3,31	132
4.82-4,84	193	4.04-4,06	162	3.27-3,29	131
4.8-4,81	192	4.02-4,03	161	3.25-3,26	130
4.77-4,79	191	3.99-4,01	160	3.22-3,24	129
4.75-4,76	190	3.97-3,98	159	3.2-3,21	128
4.72-4,74	189	3.94-3,96	158	3.17-3,19	127
4.7-4,71	188	3.92-3,93	157	3.15-3,16	126
4.67-4,69	187	3.89-3,91	156	3.12-3,14	125
4.65-4,66	186	3.87-3,88	155	3.1-3,11	124
4.62-4,64	185	3.84-3,86	154	3.07-3,09	123
4.6-4,61	184	3.82-3,83	153	3.05-3,06	122
4.57-4,59	183	3.79-3,81	152	3.02-3,04	121
4.54-4,56	182	3.77-3,78	151	3-3,01	120
4.52-4,53	181	3.74-3,76	150	Менше 3	Недостатньо
4.5-4,51	180	3.72-3,73	149		
4.47-4,49	179	3.7-3,71	148		
4.45-4,46	178	3.67-3,69	147		
4.42-4,44	177	3.65-3,66	146		
4.4-4,41	176	3.62-3,64	145		
4.37-4,39	175	3.6-3,61	144		
4.35-4,36	174	3.57-3,59	143		
4.32-4,34	173	3.55-3,56	142		
4.3-4,31	172	3.52-3,54	141		
4,27-4,29	171	3.5-3,51	140		
4.24-4,26	170	3.47-3,49	139		

3.2. Питання до заліку:

Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

Предмет та завдання медичної генетики.

Значення генетики для медицини.

Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.

Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.

Мінливість спадкових ознак як основа патології.

Роль спадковості та середовища у розвитку патології.

Класифікація спадкової патології.

Методи медичної генетики

Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.

Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Показання до проведення цитогенетичних досліджень.

Клініко-генеалогічний метод.

Методика складання родоводу.

Типи успадкування.

Мітохондріальна спадковість.

Біохімічні методи. Показання до проведення досліджень.

Молекулярно-генетичні методи. Показання та можливості методу.

Пропедевтика спадкової патології

Семіотика спадкових хвороб.

Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.

Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.

Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.

Природжені вади розвитку.

Природжені морфогенетичні варіанти.

Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.

Моногенні та епігенетичні хвороби

Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.

Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.

Головні риси клінічної картини моногенної патології.

Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.

Генетична гетерогенність моногенних захворювань.

Клініка, генетика та діагностика нейрофіброматозу.

Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу.

Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії.

Клініка, генетика та діагностика муковісцидозу.

Клініка, генетика та діагностика синдрому Марфана.

Клініка, генетика та діагностика гомоцистинурії.

Клініка, генетика та діагностика адреногенітального синдрому.

Клініка, генетика та діагностика синдрому Елерса-Данлоса.

Клініка, генетика та діагностика онтогенетичних синдромів.

Геномний імпринтинг. Визначення поняття.

Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.

Епігенетичні хвороби.

Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.

Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.

Патогенез хромосомних хвороб.

Загальна характеристика хромосомних хвороб.

Клініко-генетична характеристика синдрому Патау.

Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса.

Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна.

Клініко-генетична характеристика трисомії 22.

Клініко-генетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера.

Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами.

Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій.

Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів.

Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.

Мітохондріальні хвороби

Загальна характеристика мітохондріальної патології.

Класифікація мітохондріальних хвороб.

Мітохондріальна спадковість.

Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.

Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Кернса-Сейра.

Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MELAS.

Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MERRF.

Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Лебера.

Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Пірсона.

Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.

Хвороби із спадковою схильністю

Хвороби із спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.

Моногенні та полігенні форми хвороб із спадковою схильністю.

Механізми розвитку хвороб із спадковою схильністю.

Значення спадкової схильності у загальній патології людини.

Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.

Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика

Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.

Генетичні основи профілактики природженої, спадкової та мультифакторіальної патології.

Рівні профілактики.

Питання планування сім'ї та прекоцепційна профілактика.

Охорона навколишнього середовища як складова профілактики.

Медико-генетичне консультування (МГК).

Загальні положення та показання до МГК.

Функції лікаря-генетика при МГК.

Ефективність МГК.

Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Показання. Терміни проведення.

Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних.

Неінвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу.

Інвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу. Протипоказання. Можливі ускладнення.

Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.

Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.

Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

3.3. Індивідуальні завдання

Оцінювання індивідуальних завдань студента здійснюється за виконання завдань викладача:

- доповідь реферата на практичному занятті;
- доповідь з презентацією на практичному занятті,
- доповідь на науково-практичних конференціях кафедри, університету, написання тез, статей;
- участь у Всеукраїнській олімпіаді

Бали за індивідуальні завдання студента можуть додаватись, як заохочувальні додаткові бали до підсумкового балу за поточну навчальну діяльність і входять в склад оцінки з дисципліни.

4. ПОЛІТИКА 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, контактуйте 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 дусі міжнародного взаєморозуміння, співробітництва і миру та виховання в дусі 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.

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 педіатричного профілю та оприлюднюються на сайті ХНМУ, сайті кафедри медичної генетики ХНМУ.

5. 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.

6. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Базова

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2016 – 535с.
2. Гречаніна 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, 2018. – 216 с.
3. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.: Медицина, 2015.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2016.

Допоміжна

1. Гречанина Е.Я., Маталон Р., Гречанина Ю.Б., Новикова И.В., Гусар В.А., Холмс Б., Жукс С., Реди П.Л., Тайринг С.. «Поиск фенотипических соотношений при дефектах фолатного цикла за пределами обычной генетики». Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2012. – № 25. – С. 5-33.
2. Гречаніна О.Я. Газовая хроматографія мас-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, 2018.- 87 с.
3. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
4. 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. 2017. 36 с.
5. 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. 2017, 71 с.
6. Гречаніна Ю.Б. «Спадкові хвороби, які супроводжуються судомним синдромом». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 83 с.
7. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.

8. Хоффманн Г. Анализ органических кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.
9. Эллис С.Д. Эпигенетика / С.Д. Эллис, Т. Дженювейн, Д. Рейнберг. : Техносфера, 2010. - 496 с.
10. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2007
11. 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.

7. 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. Johns Hopkins Univ. Press. 2008. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Посилання на сторінку навчальної дисципліни в MOODLE
<http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86>

8. ІНШЕ

Порядок проведення занять з поглибленого вивчення студентами Харківського національного медичного університету окремих дисциплін понад обсяг навчального плану
http://files.knmu.edu.ua:8181/upload/redakt/doc_uchproc/nak-poriad-pogl-vyv-dysc.docx

Положення про Комісію з академічної доброчесності, етики та управління конфліктами ХНМУ
http://files.knmu.edu.ua:8181/upload/redakt/doc_uchproc/polog_komis_ad_text.pdf

Положення про визнання результатів неформальної освіти в Харківському національному медичному університеті
http://files.knmu.edu.ua:8181/upload/redakt/doc_uchproc/polog_neform_osv.pdf

ІНКЛЮЗИВНА ОСВІТА:

http://www.knmu.kharkov.ua/index.php?option=com_content&view=article&id=7108%3A2021-03-10-14-08-02&catid=12%3A2011-05-10-07-16-32&Itemid=33&lang=uk

АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ:

http://www.knmu.kharkov.ua/index.php?option=com_content&view=article&id=2520%3A2015-04-30-08-10-46&catid=20%3A2011-05-17-09-30-17&Itemid=40&lang=uk

http://files.knmu.edu.ua:8181/upload/redakt/doc_uchproc/kodex_AD.docx

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

Гречаніна Ю.Б.