

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ХАРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра акушерства, гінекології, дитячої гінекології та медичної генетики
Навчальний рік 2023-2024

СИЛАБУС ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТУ

«Методи генетичної діагностики»

(назва освітнього компоненту)

Освітній компонент вибірковий

Форма здобуття освіти очна

(очна; заочна; дистанційна)

Галузь знань 22 Охорона здоров'я

(шифр і назва галузі знань)

Спеціальність 224 «Технології медичної діагностики та лікування»

(шифр і назва спеціальності)

Спеціалізація (за наявності) _____

Освітньо-професійна програма «Лабораторна діагностика»

Другого (магістерського) рівня вищої освіти

Курс 1

Програма освітнього компоненту затверджена на засіданні кафедри акушерства, гінекології, дитячої гінекології та медичної генетики

Протокол від
«01» 09 2023 року № 1

Завідувач кафедри
О.Я.Гречаніна О.Я.Гречаніна

Схвалено методичною комісією з проблем терапевтичного профілю

Протокол від
«04» 09 2023 року № 1

Голова
П.Г.Кравчун П.Г.Кравчун

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

ДАНИ 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@knu.edu.ua, контактний телефон: +38(066)-181-61-00

Бугайова Олена Валеріївна – доцент кафедри медичної генетики, к.мед.н., доцент, лікар-генетик вищої категорії, професійні інтереси – спадкові захворювання сполучної тканини, спадкові хвороби обміну з групи лізосомних хвороб накопичення, електронна адреса для листування ov.buhaiova@knu.edu.ua, контактний телефон +38(050)-401-35-81

Контактний тел. та E-mail кафедри: тел. (057) 705-16-74, mgc@clingenetic.com.ua

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 «Методи генетичної діагностики» складений відповідно до освітньо-професійної програми (далі – ОПП) «Лабораторна діагностика» та Стандарту вищої освіти України (далі – Стандарт), другий (магістерський) рівень, галузі знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальності «Технології медичної діагностики та лікування».

Опис навчальної дисципліни (анотація). Вибіркова дисципліна «Методи генетичної діагностики» включає відомості з ранньої діагностики природженої та спадкової патології, яка дозволяє своєчасно провести медико-генетичне консультування, розрахувати генетичний ризик, розробити індивідуальну тактику ведення хворих та членів їх родин, яка спрямована на зниження рівня інвалідизації і смертності. Для своєчасної діагностики велике значення мають сучасні методи діагностики, такі як цитогенетичні, біохімічні, молекулярно-генетичні та ультразвукові. Вивчення цих методів є важливим в підготовці лікарів різних фахів, так як дозволяє правильно визначити групи ризику по розвитку тієї чи іншої патології, розробити алгоритм обстеження та правильно інтерпретувати дані аналізів і таким чином своєчасно діагностувати природжену та спадкову патологію. Дисципліна «Методи генетичної діагностики» закладає розуміння сучасних особливостей діагностики 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, основи вивчення сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з клінічної генетики в процесі навчання й у професійній діяльності.

Предметом вивчення навчальної дисципліни є: обґрунтування значущості клініко-лабораторних показників, що використовуються в клінічній генетиці для діагностики, перебігу ефективності лікування, передбачення прогнозу спадкових захворювань.

Міждисциплінарні зв'язки:

Пререквізити. Вивчення дисципліни передбачає попереднє засвоєння освітніх компонентів: біохімія патологічних процесів, клінічна оцінка лабораторних досліджень, клінічна патогістологія, цитологічна діагностика, система управління якістю лабораторних досліджень та інтегрується з цими освітніми компонентами.

Постреквізити. Основні положення навчальної дисципліни мають застосовуватися при вивченні суміжних дисциплін протягом 1 року навчання.

Посилання на сторінку навчальної дисципліни в MOODLE
<https://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=5857>

1. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

1.1. Метою вивчення навчальної дисципліни є: надання здобувачам вищої освіти системних знань щодо основних принципів інтерпретації результатів лабораторних досліджень на основі базових теоретичних знань та практичних умінь з діагностики вродженої та спадкової патології.

1.2. Основними завданнями вивчення дисципліни є навчити здобувачів вищої освіти здійснювати аналіз та інтерпретацію результатів лабораторних досліджень при різних патологічних станах у хворих на вроджену та спадкову патологію; набуття студентами компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Лабораторна діагностика» другого (магістерського) рівня вищої освіти за спеціальністю 224 «Технології медичної діагностики та лікування» кваліфікації магістр: 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, 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 здобувачами вищої освіти компетентностей згідно до загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Лабораторна діагностика» другого рівня вищої освіти за спеціальністю 224 «Технології медичної діагностики та лікування» (вибіркова дисципліна «Методи генетичної діагностики») – інтегральних, загальних, фахових компетенцій.

1.3.1. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує опанування здобувачами вищої освіти компетентностей:

інтегральні: здатність розв'язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми під час професійної діяльності в галузі медичної генетики та в освітньому процесі, що передбачає застосування теоретичних засад і методів генетичної діагностики з метою комплексної оцінки морфологічного та функціонального стану органів і систем пацієнтів на вроджену та спадкову патологію; встановлювати лабораторний діагноз, проводити санітарно-гігієнічну експертизу.

загальні: здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, здатність спілкуватися другою мовою, навички використання інформаційних та

комунікаційних технологій, здатність проведення досліджень на відповідному рівні, здатність навчатись та навчати, вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми, здатність до пошуку, оброблення та аналізу інформації з різних джерел, здатність працювати автономно та в команді.

спеціальні (фахові, предметні): здатність забезпечити організацію роботи в лабораторіях різного профілю та їх структурних підрозділах, застосовувати сучасні методи роботи, впроваджувати стандарти ISO, здатність інтерпретувати результати лабораторних досліджень в комплексі всіх показників з діагностичною, лікувальною та прогностичною метою, здатність проводити диференційну діагностику спадкових захворювань за даними цитогенетичних, біохімічних та молекулярно-генетичних досліджень, здатність трактувати біохімічні процеси при патології, забезпечувати оптимальний вибір найбільш інформативних біохімічних маркерів для діагностики захворювань, аналізувати особливості перебігу спадкових захворювань та їх прогноз з урахуванням біохімічних показників.

1.3.2. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує набуття здобувачами вищої освіти наступних **програмних результатів навчання:**

ПРН 1 - застосовувати професійні знання; формулювати ідеї, концепції з метою використання в роботі академічного або професійного спрямування;

ПРН 2 - знаходити рішення у професійній діяльності, мати достатню компетентність в методах самостійних досліджень, бути здатним інтерпретувати їх результати;

ПРН 5 - аргументувати висновки та виявляти зв'язки між сучасними концепціями в організації процесу управління на кожному етапі професійної діяльності;

ПРН 8 - надавати консультативну допомоги пов'язану з професійною діяльністю. Виконувати вимоги посадових інструкції, самоудосконалюватись;

ПРН 13 - виконувати та використовувати методики лабораторних досліджень для діагностики захворювань, визначення характеристики тяжкості, періоду та терміну хвороби, прогнозу, контролю за лікуванням та його результатами;

ПРН 16 - виконувати точно та якісно лабораторні дослідження, удосконалювати методики їх проведення, забезпечувати якість клінічних лабораторних досліджень, достовірність і єдність результатів та навчати інших.

1.3.3. Вивчення навчальної дисципліни забезпечує набуття здобувачами вищої освіти 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 – 4	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я» (шифр і назва)	Вибіркова
Загальна кількість годин – 120	Спеціальність: 224 «Технології медичної діагностики та лікування»	Рік підготовки (курс):
		1-й
		Семестр
		2-й
Годин для денної форми навчання: аудиторних – 40 самостійної роботи студента - 80	Освітній ступінь: Магістр ОПП «Лабораторна діагностика»	Лекції
		10
		Практичні, семінарські
		30 год.
		Лабораторні
		-
		Самостійна робота
80 год.		
Індивідуальні завдання: -		
Вид підсумковою контролю: залік		

2.1 Опис дисципліни

2.2.1. Лекції

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Види лекцій
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипових особливостей пробанда та членів його сім'ї. Синдромологічний аналіз	2	проблемна, мультимедійна та лекція-бесіда, презентація, консультація (клінічний розбір), кейс-метод
2.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії	2	тематична
3.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин	2	проблемна, мультимедійна та лекція-бесіда, презентація, консультація (клінічний розбір), кейс-метод
4.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології	2	тематична
5.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	2	проблемна, мультимедійна та лекція-бесіда, презентація, консультація (клінічний розбір)

2.2.2 Семінарські заняття

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
	Не передбачено			

2.2.3. Практичні заняття

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї	4	Розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, консультація (клінічний розбір), кейс-метод.	<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
2.	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	2	Розповідь-пояснення, ілюстрація, демонстрація, кейс-метод.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
3.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2	Робота в цитогенетичній лабораторії, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<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
4.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна	2	Робота в цитогенетичній лабораторії,	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування

	нестабільність гонадний мозаїцизм, одnobатьківська дисомія.		розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	(індивідуальне і фронтальне); індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
5.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	2	Робота в цитогенетичній лабораторії, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
6.	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин.	4	Робота в біохімічних лабораторіях, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<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
7.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	4	Робота в біохімічних лабораторіях, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<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

8.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2	Робота в молекулярно-генетичній лабораторії, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
9.	Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах)	2	Робота в молекулярно-генетичній лабораторії, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
10.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	2	Робота в відділенні пренатальної діагностики, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
11.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	2	Робота в відділенні пренатальної діагностики, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
12.	Лабораторні методи пренатальної діагностики	2	Робота в відділенні пренатальної діагностики, розповідь-пояснення, бесіда, ілюстрація, демонстрація, презентація.	<u>Поточний контроль:</u> усне опитування; індивідуальні завдання; реферати <u>Підсумковий контроль:</u> залік
	Всього годин	30		

2.2.4. Лабораторні заняття

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
	Не передбачено			

2.2.5. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	Методи навчання	Форми контролю
1.	Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу	4	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
2.	Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	8		
3.	Будова та функції хромосом.	4		
4.	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, одnobатьківська дисомія.	4	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
5.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	4		
6.	Секвенування ДНК	3		
7.	Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології.	8	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних
8.	Програми	4		

	селективного скринінгу в діагностиці СХО.			(групових) ситуаційних і практичних завдань
9.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії	8	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
10	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії	8		
11	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії	8		
12	Інтерпретація результатів діагностики лізосомних хвороб накопичення	4		
13	Структура та функції ДНК.	2	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	
14	Новітні технології в молекулярній діагностиці	2	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних

				(групових) ситуаційних і практичних завдань
15	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	4	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
16	Інвазивні методи пренатальної діагностики	2		
17	Лабораторні методи пренатальної діагностики	2		
18	Індивідуальна самостійна робота студентів	1	Індивідуальні (групові) творчі ситуаційні й практичні завдання	Презентація та захист результатів виконання творчих індивідуальних (групових) ситуаційних і практичних завдань
	Всього годин	80		

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:

1. Синдромологічний аналіз

Визначити поняття - природжений морфогенетичний варіант.

Визначити поняття вроджена вада розвитку.

Визначити особливості клінічних проявів спадкової патології.

Визначити алгоритм обстеження хворого та його родини при спадковій патології.

Які правила складання родоводу?

Визначити поняття пенетрантності та експресивності гена.

Які ознаки аутосомно-домінантного успадкування?

Які ознаки аутосомно-рецесивного успадкування?

Які ознаки мітохондріального успадкування?

Які ознаки Х-зчепленого доміантного та рецесивного успадкування?

Визначити поняття – синдромологічний аналіз.

2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології

Що вивчає цитогенетика?

Показання до цитогенетичного аналізу

Визначити поняття кариотипу.

Визначити види геномних мутацій.

Визначити види хромосомних мутацій.

Визначити показання до цитогенетичного та молекулярно-цитогенетичного дослідження.

Які показання для визначення рівня хромосомної нестабільності?

Які клітини можуть бути об'єктом цитогенетичних досліджень?

Види диференційованого пофарбування хромосом?

Які переваги диференційного пофарбування хромосом?

Що таке центромерний індекс?

Як записати кариотип пробанда при збільшенні розмірів супутників 22-ої хромосоми? Як записати кариотип пробанда при подвоєнні супутників 15-ої хромосоми?

Як записати кариотип пробанда при збільшенні довжини супутничної нитки 13-ої хромосоми?

Як записати кариотип пробанда при подвоєнні супутничної нитки 14-ої хромосоми?

Як записати кариотип пробанда при збільшенні довжини гетерохроматинової ділянки в 3-й хромосомі?

Як записати кариотип пробанда при трисомії 13?

Як записати кариотип пробанда при моносомії Х?

Як записати кариотип пробанда при трисомії Х?

Як записати кариотип пробанда при дуплікації У?

3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології

Класифікація спадкових хвороб обміну речовин.

Загальна характеристика СХО.

Показання до проведення скринінгу.

Методики, можливості методів біохімічної діагностики. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм.

Масовий скринінг на фенілкетонурію.

Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз.

Масовий скринінг на адреногенітальний синдром.

Масовий скринінг на муковісцидоз.

Показання до проведення селективних скринуючих програм.

Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу

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.

Високоєфективна рідинна хроматографія, як метод уточнюючої діагностики СХО.

Газова хроматографія – мас-спектрометрія, як метод уточнюючої діагностики СХО.

Тандемна мас-спектрометрія, як метод уточнюючої діагностики СХО.

4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології

Які існують методи ДНК- діагностики спадкової патології?

Які показання до проведення методів ДНК-діагностики?

Які існують новітні технології в молекулярній діагностиці?

Яка структура мітохондріального геному?

Що включають до себе прямі та косвені методи ДНК-діагностики?

Яка структура та функції ДНК?

Що таке генетичний код?

Які існують типи мутацій?

За допомогою яких методів проводять детекцію мутацій?

Аналіз ДНК на мікрочипах.

5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології

Визначення поняття пренатальної діагностики.

Основні задачі пренатальної діагностики.

Які існують методи пренатальної діагностики?

Яка стратегія ультразвукового дослідження плоду?

Які терміни проведення скринінгу природжених вад розвитку?

Які показання для обстеження на другому та третьому рівнях пренатальної діагностики? Показання, умови та протипоказання до проведення інвазивної

пренатальної діагностики.

Які можливі ускладнення після проведення інвазивної діагностики?

Терміни проведення біопсії ворсин хоріона, амніоцентеза, плацентоцентеза, кордоцентеза.

Маркерні ультразвукові ознаки хромосомної патології.

Діагностичне значення біохімічних маркерів пренатальної діагностики.

Значення доплерографії у пренатальній діагностиці, показання до її проведення.

3.4. Індивідуальні завдання

Індивідуальна робота здобувачів вищої освіти під керівництвом викладача з дисципліни «Методи генетичної діагностики» проводиться протягом семестру у формі: вивчення літературних джерел та інтернет-ресурсів, рекомендованих для опанування тем та вирішення навчальних завдань, підготовки доповідей або есе за ними (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); виконання ситуаційних завдань і практичних вправ з різних тем дисципліни, виконання завдань (аналітичних, пошукових).

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.

3.5. Правила оскарження оцінки

Якщо здобувач вищої освіти не задоволений результатами оцінювання його навчальної діяльності і виявив бажання оскаржити оцінку з предмету, він має право звернутися до керівництва кафедри та/або декана відповідного факультету з проханням провести повторне оцінювання його знань. Якщо вимоги здобувача вищої освіти мають під собою підстави, кафедрою/деканатом створюється спеціальна комісія для проведення повторного оцінювання.

4. ПОЛІТИКА ДИСЦИПЛІНИ.

Політика дисципліни полягає у дотриманні Етичного Кодексу, укладеного університетською спільнотою, в якому визначено основні моральні принципи (Кодекс корпоративної етики ХНМУ представлений на сайті <http://knmu.edu.ua>)

Відповідно до діючої «Інструкції з оцінювання навчальної діяльності при Європейській кредитно-трансферній системі організації навчального процесу» здобувачі вищої освіти мають отримати оцінку за кожною темою дисципліни. Якщо здобувач пропустив навчальне заняття він має його відпрацювати відповідно до «Положення про порядок відпрацювання здобувачами вищої освіти Харківського національного медичного університету навчальних занять». Відпрацювання проводяться щоденно черговому викладачу кафедри.

У разі, якщо здобувач не здав вчасно індивідуальне завдання з поважної причини, необхідно повідомити викладача про таку ситуацію та

встановити новий строк здачі. Якщо здобувач не встигає з виконанням індивідуального завдання він може попросити у викладача відкладення терміну з обґрунтуванням причини невчасного виконання (викладач вирішує в кожній конкретній ситуації чи є сенс продовження строку виконання і на який термін).

У разі невиконання завдань під час навчальних занять, чи невиконання частини такого заняття викладач виставляє незадовільну оцінку, яку здобувач має пересклати викладачеві у вільний час викладача і здобувача, який слід попередньо призначити.

Під час лекційного заняття здобувачам вищої освіти рекомендовано вести конспект заняття та зберігати достатній рівень тиші.

Під час практичних занять очікується достатній рівень підготовленості здобувачів до них та активна участь в роботі і виконанні поставлених викладачем завдань. Зокрема, очікується активна участь під час обговорення в аудиторії, здобувачі мають бути готовими детально розбиратися в матеріалі, ставити запитання, висловлювати свою точку зору, дискутувати. Під час занять важливі:

- повага до колег, ввічливість та вихованість,
- толерантність до інших та їхнього досвіду,
- сприйнятливність та неупередженість,
- здатність не погоджуватися з думкою, але шанувати особистість опонента /-ки),
- ретельна аргументація своєї думки та сміливість змінювати свою позицію під впливом доказів,
- я-висловлювання, коли людина уникає непотрібних узагальнювань, описує свої почуття і формулює свої побажання з опорою на власні думки і емоції,
- обов'язкове знайомство з першоджерелами, підготовленість до заняття.

Вітається творчий підхід у різних його проявах. Від здобувачів вищої освіти очікується зацікавленість участю у різноманітних науково-комунікативних заходах з предметного профілю.

Успішне проходження курсу вимагає дотримання академічної доброчесності, знання та вміння використовувати при підготовці до занять та виконанні завдань Положення про порядок перевірки у Харківському національному університеті текстових документів – дисертаційних робіт, звітів за науково-дослідними роботами, наукових публікацій, матеріалів наукових форумів, навчальної літератури, навчально-методичних видань та засобів навчання на наявність текстових запозичень.

5. АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ

Кафедра акушерства, гінекології, дитячої гінекології та медичної генетики підтримує нульову толерантність до плагіату. Від здобувачів освіти 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., Волосовця О.П.: К., 2017 – 535с.
2. Гречаніна О.Я., Біловол О.М. та співавтори «Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами». Тернопіль, ТДМУ, 2018. – 216 с.
3. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2021.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach, 2021

Допоміжна

1. Гречаніна О.Я., Маталон Р., Гречаніна Ю.Б., Новікова І.В., Гусар В.А., Холмс Б., Жукс С., Реді П.Л., Тайрінг С. «Пошук фено- і генотипових співвідношень при дефектах фолатного циклу за межами звичайної генетики». Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2012. – № 25. – С. 5-33.
2. Гречаніна О.Я. Газова хроматорграфія 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 слухачів.- Харків: ХНМУ, 2018.- 87 с.
3. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
4. Гречаніна О.Я., 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 навчальний 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. 2017, 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. Аналіз органічних кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.
9. Елліс С.Д. Епігенетика / С.Д. Елліс , Т. Дженювейн , Д. Рейнберг .: Техносфера, 2010. - 496 с.
10. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2017

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. 2017. – P.260-266.

7. ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johris Hopkins Univ.Press. 2018. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Посилання на сторінку освітнього компоненту в MOODLE
<https://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=5857>

8. КОРИСНІ ПОСИЛАННЯ

Положення про запобігання, попередження та врегулювання випадків, пов'язаних із сексуальними домаганнями та дискримінацією у ХНМУ (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_sex.pdf)

Порядок проведення занять з поглибленого вивчення здобувачами вищої освіти ХНМУ окремих освітніх компонентів понад обсяг навчального плану (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/poriad_pogl-vyv_dysc.pdf)

Положення про визнання результатів неформальної освіти в ХНМУ (https://knmu.edu.ua/wp-content/uploads/2021/05/polog_neform_osv-1.pdf)

Документи щодо поширення інклюзивної освіти в ХНМУ

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

