



Міжнародний гуманітарний університет
Факультет стоматології та фармації
Кафедра загальної та клінічної фармакології

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

Галузь знань	<u>22 «Охорона здоров'я»</u>
Спеціальність	<u>222 «Медицина»</u>
Назва освітньої програми	<u>Медицина</u>
Рівень вищої освіти	<u>другий (магістерський) рівень</u>

Розробники і викладачі	Контактний тел.	E-mail
к.б.н., доцент Малиновський Володимир Олександрович	+380954089767	vmalinovskii@meta.ua

1. АНОТАЦІЯ ДО КУРСУ

Медична генетика - це наука, що вивчає спадковість та мінливість різних форм живих організмів з метою практичного використання отриманих даних для розробки методів лікування спадкових хвороб людини. Відповідно до положення сучасної медицини, будь-яка патологія людини більшою чи меншою мірою пов'язана зі спадковістю. Це положення є основою викладання та вивчення прикладної медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни та є основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням частки спадкової патології у структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення.

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є формування у претендентів вищої освіти сучасних знань та уявлень про проблеми генетики людини, пов'язані з різними генними, хромосомними та геномними захворюваннями, про проблеми екологічної, популяційної генетики та еволюції людини, про зв'язок цього напрямку генетики з іншими науковими напрямками біології, про методи, досягнення, історію важливих відкриттів, появ ідей та понять, теорій та законів, внесок українських та зарубіжних учених у розвиток цієї науки, про отримання та поглиблення знань, умінь, навичок та інших компетентностей медичної генетики, необхідних у професійній діяльності, встановлених на основі освітньо-професійної програми: визначення групи ризику розвитку спадкових хвороб, визначення

алгоритму обстеження пацієнтів високого генетичного ризику розвитку спадкових хвороб, аналіз та інтерпретація результатів цитогенетичних, біохімічних, молекулярно-генетичних обстежень.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Медична генетика» є:

- оволодіння знаннями про сучасні теоретичні та практичні засади генетики їх практичного використання в медицині;
- вивчення основ спадковості та мінливості на рівні класичних законів генетики та на молекулярно-генетичному рівні;
- оволодіння знаннями про докази генетичної ролі нуклеїнових кислот у спадковості та спадкових захворюваннях;
- оволодіння методологією генетичної інженерії та методами генетичних досліджень, включаючи рестрикційний аналіз, клонування ДНК, гібридологічний та цитогенетичний аналіз, гібридизацію соматичних клітин, нуклеїнових кислот;
- дослідження основ визначення нуклеотидних послідовностей нуклеїнових кислот та локалізацію дефектних генів;
- з'ясування механізмів точкових мутацій, ампліфікацій ділянок ДНК, транслокацій, мутаторних генів, регулювання функцій;
- з'ясування понять про фармакогенетику та фаомакогеноміку, принципи проведення фармакогенетичного тестування, персоналізованій медицині, мутаціях здатних викликати патологічні реакції при прийомі лікарських засобів, особливості реакції на ліки людей зі спадковими синдромами;
- глибоке розуміння клінічних проявів окремих генетичних патологічних синдромів людини;
- освоєння пренатальної діагностики хромосомних хвороб;
- знання загальних питань етіології та патогенезу, класифікації моногенних захворювань;
- розуміння загальної характеристики мітохондріальної патології на прикладах мітохондріальних захворювань;
- засвоєння загальної характеристики та класифікації ферментопатій;
- вивчення мультифакторіальних захворювань та принципів їх класифікації;
- знання методів пренатальної діагностики, основних принципів та цілей пренатального скринінгу;
- вивчення молекулярних основ канцерогенезу: онкогенів, протоонкогенів, механізмів їх активації, факторів канцерогенезу: хімічних, фізичних, біологічних;
- оволодіння сучасними аспектами та завданнями екологічної генетики та генетичного моніторингу у плані знання генетичної структури популяцій та факторів їхньої генетичної динаміки.
- ознайомлення з основними закономірностями впливу біотичних та абіотичних факторів навколишнього середовища на функціонування, процеси метаболізму та реалізацію генетичної інформації клітини.
- усвідомлення етичних, правових та соціальних проблем медичної генетики в аспекті проекту "Геном людини": персональних карт генів та спадкових захворювань;
- оволодіння технікою медико-генетичного консультування, принципів розрахунку генетичного ризику, ефективності преімплантаційної та доклінічної пренатальної діагностики та профілактики спадкоємних патологій;
- вміння проводити та оцінювати генетичний скринінг.

Передумови для вивчення дисципліни. Студент повинен мати знання з фізики, фізичної та колоїдної хімії, органічної хімії, біологічної хімії, фізіології з основами анатомії, латинської мови, біології, загальної генетики, ботаніки, мікробіології з основами імунології, основ екології та охорони природи, фармакології, загальної гігієни, фармакогнозії, фармацевтики, технології ліків та фармацевтичної хімії.

2. ОЧІКУВАНІ КОМПЕТЕНТНОСТІ, ЯКІ ПЛАНУЄТЬСЯ СФОРМУВАТИ ТА ДОСЯГНЕННЯ ПРОГРАМНИХ РЕЗУЛЬТАТІВ

У процесі реалізації програми дисципліни «Медична генетика» формуються наступні компетентності із передбачених освітньою програмою:

Інтегральна компетентність

Здатність розв'язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у професійній діяльності в галузі охорони здоров'я зі спеціальності «Медицина», або у процесі навчання, що передбачає здійснення діагностичного пошуку і характеризується комплексністю та складністю умов та вимог.

Загальні компетентності (ЗК)

1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.
3. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях.
4. Знання і розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності.
5. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
6. Здатність приймати обґрунтовані рішення.

Спеціальні (фахові) компетентності

1. Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані.
2. Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів.
3. Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання.

Навчальна дисципліна «Медична генетика» забезпечує досягнення програмних результатів навчання (РН), передбачених освітньою програмою:

1. Мати ґрунтовні знання із структури професійної діяльності. Володіти інформацією з фундаментальних і клінічних біомедичних наук, достатньою для здійснення ефективної професійної діяльності в умовах постійного оновлення фундаментальної та прикладної медичної інформації. Критично осмислювати наявні проблеми та результати досліджень в сфері своєї спеціальності. Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності.
2. Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2)
4. Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2).
5. Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).
6. Визначити головний клінічний синдром або чим обумовлена тяжкість стану потерпілого/постраждалого (за списком 3) шляхом прийняття обґрунтованого рішення та оцінки стану людини за будь-яких обставин (в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами) у т.ч. в умовах надзвичайної ситуації та бойових дій, в польових умовах, в умовах нестачі інформації та обмеженого часу.

7. Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями (за списком 2), враховуючи вік пацієнта, в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у разі необхідності розширення стандартної схеми вміти обґрунтувати персоніфіковані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи.

Заплановані результати навчання за навчальною дисципліною

Знати:

- частоту природженої та спадкової патології в різні періоди онтогенезу;
- класифікацію мутацій і мутагенних чинників, поняття, ефекти геномного імпринтингу;
- летальні наслідки мутацій (їх значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок із непліддям, спонтанними абортами);
- класифікацію спадкової патології;
- морфогенетичні варіанти, їх значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів;
- етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку і тератогенних чинників;
- принципи і етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження;
- характеристику рододів із різними типами успадкування (автосомно-домінантним, автосомно-рецесивним, Х-зчепленим доміантним, Х-зчепленим рецесивним, Y-зчепленим, мітохондріальним);
- загальні симптоми хромосомних хвороб;
- особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, «котячого крику», Прадера-Віллі, Ангельмана, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, полісомії-Х, полісомії-У;
- показання до проведення цитогенетичної та молекулярно-цитогенетичної діагностики;
- медико-генетичне консультування при хромосомних захворюваннях;
- пренатальну діагностику хромосомних хвороб;
- загальні питання етіології та патогенезу, класифікацію моногенних захворювань;
- загальну характеристику моногенних хвороб із різними типами успадкування;
- клініку, генетику, діагностику синдрому Марфана, ахондроплазії, муковісцидозу, природженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, адреногенітального синдрому, синдрому фрагільної Х-хромосоми, м'язової дистрофії Дюшенна-Беккера;
- загальну характеристику мітохондріальної патології, приклади мітохондріальних хвороб (синдроми MERRF, MELAS);
- загальну характеристику та класифікацію ферментопатій;
- показання до проведення молекулярно-генетичної та біохімічної діагностики, етапи біохімічної діагностики;
- принципи відбору нозологічних форм, які підлягають «просіювальній» доклінічній діагностиці;
- поняття про генетичну схильність, приклади генів генетичної схильності, генетичний поліморфізм людських популяцій;
- загальну характеристику мультифакторіальних хвороб, принципи їх класифікації;
- приклади мультифакторіальних хвороб із моногенно обумовленою та полігенною схильністю;
- загальну характеристику онкогенетичних, фармакогенетичних і екогенетичних синдромів;
- рівні профілактики спадкових хвороб, шляхи проведення профілактичних заходів;
- показання до проведення медико-генетичного консультування (МГК), мету і завдання МГК;

- принципи прекоцепційної профілактики;
- методи пренатальної діагностики, основні принципи та мету пренатального скринінгу;
- загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації та соціальної адаптації хворих.

Вміти:

- аналізувати молекулярні механізми спадковості;
- робити тимчасові цитологічні препарати для точного аналізу цитологічної спадковості;
- розрізняти та аналізувати види мінливості; проводити гібридологічний аналіз у моногібридних та полігібридних схрещуваннях;
- проводити гібридологічний аналіз у полігібридних схрещуваннях при взаємодії неалельних генів;
- розв'язувати типові та ситуаційні задачі на різні типи успадкування ознак у людини.
- з усіх тем курсу розв'язуються генетичні завдання.
- визначати тип структурної організації спадкового апарату (організму, типу клітин, ділянки хромосоми, гена) про- та еукаріотичних організмів;
- вміти читати каріотип та генетичні карти хромосом людини;
- визначати тип розмноження клітин;
- аналізувати процеси загибелі клітин, передбачати вплив факторів навколишнього середовища;
- застосовувати отримані навички й знання з прикладної генетики при вирішенні професійних практичних завдань на біотехнологічних виробництвах;
- узагальнювати та надавати аналіз сучасних вітчизняних та закордонних досягнень в області прикладної генетики та біоінженерії;
- проводити наукові дослідження з прикладної генетики, біотехнології на рівні цитології, фізіології про- й еукаріотичних клітин.
- орієнтуватися в сучасній інформації з генетики щодо аотацій лікарських засобів;
- вирішувати ситуаційні завдання, застосовуючи теоретичні знання;
- пропагувати здоровий спосіб життя як один із факторів, що виключає спадкову патологію.

Володіти:

- здатністю будувати ідіограму хромосом людини та розпізнавати характерні прояви зміненої спадковості на цитопрепаратах.
- технікою та практикою дослідження клітинного матеріалу;
- здатністю діагностувати елементи цитопатології;
- основними тематичними поняттями та закономірностями успадкування моно- і полігенних ознак у людини;
- вмінням розрізняти каріотиби людини з нормальним і зміненим набором хромосом;
- здатністю провести бесіду з пацієнтом з метою збирання генеалогічного анамнезу, побудувати та проаналізувати родовід;
- фізикальними методами обстеження хворого з метою виявлення мікроаномалій розвитку, характерних для хромосомних хвороб, а також симптомів найпоширеніших моногенних хвороб;
- здатністю проаналізувати каріотиби хворих з найбільш поширеними хромосомними хворобами, визначити вид хромосомної аберації або геномної мутації;
- навичками визначити показання до молекулярно-генетичної, цитогенетичної та біохімічної діагностики спадкових хвороб;
- методами розрахунку генетичних ризиків при найпоширеніших спадкових хворобах;
- технікою медико-генетичного консультування та вміти розраховувати генетичні ризики для профілактики спадкових патологій;
- науковою термінологією та здатністю написати протокол про виконану роботу та наукову статтю;

3. ОБСЯГ ТА ОЗНАКИ КУРСУ

Загалом		Вид заняття (денне відділення / заочне відділення)			Ознаки курсу		
ЄКТС	годин	Лекційні заняття	Лабораторні/Практичні заняття	Самостійна робота	Курс, (рік навчання)	Семестр	Обов'язкова / вибіркова
4	120	14	28	78	5	10	Вибіркова

4. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Назви змістових модулів і тем	усього	денна форма		
		у тому числі		
		лекц.	лаб/прак.	сам.роб.
Тема 1: Предмет і завдання прикладної медичної генетики. Історія медичної генетики. Основні етапи історії медичної генетики.	12	2	2	8
Тема 2: Етіологія спадкових хвороб: мутації, мутагенні фактори, менделівське успадкування, уніпарентна диплоїдія, дисомія, ізодисомія, гонадний мозаїцизм та мітохондріальне успадкування.	14	2	4	8
Тема 3: Класифікація, загальна характеристика і симптоматика спадкових хвороб. Загальні принципи клінічної діагностики. Клініко-генеалогічний метод.	14	2	4	8
Тема 4: Хромосомні хвороби людини. Класифікація хромосомних хвороб. Клініко-цитогенетична характеристика найпоширеніших хромосомних хвороб і синдромів.	14	2	4	8
Тема 5: Моногенні хвороби. Класифікація моногенних хвороб. Автосомно-домінантні та автосомно-рецесивні захворювання. Зчеплені зі статтю X-, Y-успадкування.	12	2	2	8
Тема 6: Мультифакторіальні спадкові захворювання. Класифікація. Генетика найпоширеніших мультифакторіальних спадкових захворювань.	12	2	2	8
Тема 7: Генетика онкологічних захворювань. Механізми канцерогенезу. Спадкові пухлинні синдроми, їх специфічні клінічні риси та генетичні дефекти.	14	2	4	8
Тема 8: Генетика вад розвитку. Класифікація. Популяційна частота та питома вага у структурі захворюваності та смертності.	10		2	8

Тема 9: Клінічні, цитогенетичні, молекулярні генетичні та біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.	10		2	8
Тема 10: Профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Генетичний паспорт.	8		2	6
Усього годин	120	14	28	78

5. ТЕХНІЧНЕ Й ПРОГРАМНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ / ОБЛАДНАННЯ

Студенти отримують теми та питання курсу, основну і додаткову літературу, рекомендації, завдання та оцінки за їх виконання як традиційним шляхом, так і з використанням університетської платформи он-лайн навчання на базі Moodle. Окрім того, практичні навички у пошуку та аналізу інформації за курсом, з оформлення індивідуальних завдань, тощо, студенти отримують, користуючись університетськими комп'ютерними класами та бібліотекою.

6. ПИТАННЯ ДО СЕМІНАРСЬКИХ ЗАНЯТЬ

№ з/п	Назва теми	денна форма
1	<p>Тема 1. Предмет і завдання прикладної медичної генетики. Історія медичної генетики. Основні етапи історії медичної генетики.</p> <p>1. Предмет та завдання прикладної медичної генетики. 2. Історія медичної генетики. Основні етапи історії медичної генетики. 3. Молекулярні засади спадковості. Будова та функції ДНК. 4. Будова та функції РНК. 5. Ген. Будова гена прокариотів та еукаріотів. 6. Генетичний код та його властивості. Експресія гена. 7. Регуляція експресії генів. 8. Мітохондріальна ДНК. 9. Геном людини. 10. Цитологічні засади спадковості.</p>	2
2.	<p>Тема 2. Етіологія спадкових хвороб: мутації, мутагенні фактори, неменделівське успадкування, уніпарентна диплоїдія, дисомія, ізодисомія, гонадний мозаїцизм та мітохондріальне успадкування.</p> <p>1. Класифікація мутацій. Спонтанні та індуковані мутації. 2. Соматичні та генеративні мутації. Генні мутації. Класифікація генних мутацій. 3. Види стабільних мутацій. Динамічні мутації (експансії тринуклеотидних повторів). Фенотипічний ефект генних мутацій. 4. Генетичний та клінічний поліморфізм моногенних захворювань. 5. Частота генних мутацій. Типи мутацій, обумовлених зміною кількості структури хромосом.</p>	4

	<p>6. Хромосомні аберації. Геномні мутації.</p> <p>7. Поліплоїдія. Гетероплоїдія (анеуплоїдія). Мозаїцизм та химеризм (міксоплоїдизм). 8. Запис нормального та зміненого каріотипу людини.</p> <p>9. Мутагенні фактори. Фізичні мутагени. Хімічні мутагени. Біологічні мутагени.</p> <p>10. Захисні механізми, що знижують частоту мутацій у людини.</p> <p>11. Менделівське успадкування у людини.</p> <p>12. Геномний імпринтинг.</p> <p>13. Статевий хроматин (тільца Барра).</p> <p>14. Уніпарентна диплоїдія, уніпарентна дисомія та ізодисомія.</p> <p>15. Експансії тринуклеотидних повторів. Гонадний мозаїцизм.</p> <p>16. Мітохондріальне успадкування..</p>	
3	<p>Тема 3. Класифікація, загальна характеристика і симптоматика спадкових хвороб. Загальні принципи клінічної діагностики. Клініко-генеалогічний метод.</p> <p>1. Класифікація і загальна характеристика спадкових хвороб.</p> <p>2. Синдромологічний діагноз у клінічній генетиці.</p> <p>3. Загальні принципи клінічної діагностики спадкових хвороб.</p> <p>4. Особливості збору анамнезу у хворих із спадковими захворюваннями.</p> <p>5. Вроджені вади розвитку і мікроаномалії розвитку як ознаки дизморфогенезу.</p> <p>6. Опис фенотипу хворого зі спадковою патологією.</p> <p>7. Основні мікроаномалії та вади розвитку.</p> <p>8. Симптоми спадкової та вродженої патології у різні вікові періоди.</p> <p>9. Значення клініко-генеалогічного методу обстеження хворих із спадковими захворюваннями.</p> <p>10. Принципи побудови родовища. Збір генеалогічного анамнезу.</p> <p>11. Генеалогічний аналіз та розрахунок генетичного ризику.</p> <p>12. Характеристика родоводів із різними типами успадкування.</p> <p>13. Автосомно-домінантний тип успадкування.</p> <p>14. Автосомно-рецесивний тип успадкування.</p> <p>15. Успадкування, зчеплене зі статтю.</p> <p>16. Родоводи при мітохондріальному успадкуванні.</p>	4
4	<p>Тема 4. Хромосомні хвороби людини. Класифікація хромосомних хвороб. Клініко-цитогенетична характеристика найпоширеніших хромосомних хвороб і синдромів.</p> <p>1. Історія цитогенетики людини.</p> <p>2. Хромосомні хвороби.</p> <p>3. Значення хромосомних та геномних мутацій в онтогенезі.</p> <p>4. Класифікація хромосомних хвороб.</p> <p>5. Патогенез хромосомних хвороб.</p> <p>6. Загальні симптоми хромосомних хвороб.</p> <p>7. Клініко-цитогенетична характеристика найпоширеніших хромосомних хвороб та синдромів (поліплоїдія - триплоїдія,</p>	4

	<p>синдром Дауна, Едвардса, Патау, «крику кішки»).</p> <p>8. Синдроми хромосомних хвороб: Ангельмана «щасливої ляльки», Прадера-Віллі, Шерешевського-Тернера, полісомії Х «супержінка», Клайнфельтера, полісомії Y-хромосоми («суперчоловік»).</p> <p>9. Поняття про мікроцитогенетичні синдроми.</p> <p>10. Діагностика хромосомних хвороб.</p> <p>11. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.</p> <p>12. Принципи медико-генетичного консультування.</p>	
5	<p>Тема 5. Моногенні хвороби. Класифікація моногенних хвороб. Автосомно-домінантні та автосомно-рецесивні захворювання. Зчеплені зі статтю X-, Y-успадкування</p> <p>1. Етіологія моногенних хвороб.</p> <p>2. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.</p> <p>3. Особливості клінічної картини моногенних хвороб.</p> <p>4. Класифікація моногенних хвороб.</p> <p>5. Каталог генів та генних хвороб Мак-К'юсіка.</p> <p>6. Частота моногенних захворювань у популяції.</p> <p>7. Автосомно-домінантні захворювання.</p> <p>8. Автосомно-рецесивні захворювання.</p> <p>9. Зчеплене зі статтю успадкування.</p> <p>10. Рецесивні зчеплені з X-хромосою захворювання.</p> <p>11. Домінантні зчеплені з X-хромосою захворювання.</p> <p>12. Успадкування, зчеплене з Y-хромосою.</p> <p>13. Мітохондріальні хвороби.</p> <p>14. Діагностика моногенних хвороб.</p> <p>15. Пренатальна діагностика моногенних хвороб.</p> <p>16. Медико-генетичне консультування та принципи лікування моногенних захворювань.</p>	2
6	<p>Тема 6. Мультифакторіальні спадкові захворювання. Класифікація. Генетика найпоширеніших мультифакторіальних спадкових захворювань.</p> <p>1. Загальна характеристика мультифакторіальних спадкових захворювань.</p> <p>2. Визначення генетичного ризику.</p> <p>3. Генетика деяких поширених мультифакторіальних захворювань (ішемічна хвороба серця, гіпертонічна хвороба та тромбофілія).</p> <p>4. Цукровий діабет як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба.</p> <p>5. Хронічний панкреатит як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба.</p> <p>6. Бронхіальна астма, епілепсія та шизофренія як мультифакторіальні спадкові хвороби.</p> <p>7. Схильність до інфекційних захворювань и значення генетичної схильності.</p> <p>8. Екогенетика.</p>	2

	<p>9. Недостатність α1-антитрипсину.</p> <p>10. Екогенетичні патологічні реакції у носіїв генів цистинозу і анемії Фанконі.</p> <p>11. Поліморфізм генів метаболізму канцерогенів.</p> <p>12. Фармакогенетика.</p> <p>13. Фази біотрансформації. Приклади фармакогенетичних реакцій.</p> <p>14. Гемоліз еритроцитів, пов'язаний з недостатністю ферменту глюкозо-6-фосфатдегідрогенази в еритроцитах.</p> <p>15. Злоякісна гіпертермія.</p> <p>16. Зміна реакцій на лікарські препарати у хворих із спадковими захворюваннями.</p>	
7	<p>Тема 7. Генетика онкологічних захворювань. Механізми канцерогенезу. Спадкові пухлинні синдроми, їх специфічні клінічні риси та генетичні дефекти.</p> <p>1. Генетика онкологічних захворювань. Основні поняття онкогенетики.</p> <p>3. Регулювання мітотичного циклу.</p> <p>4. Загальна характеристика генів, відповідальних за розвиток опухолі.</p> <p>5. Мішені дії генів, які беруть участь у канцерогенезі.</p> <p>6. Вірусні онкогени. Протоонкогени.</p> <p>7. Супресори опухолевого зростання.</p> <p>8. Гені-мутатори. Канцерогенні фактори. Мутації «Драйвери» та мутації «Пасажири».</p> <p>9. Можливість молекулярно-генетичної діагностики пухлин.</p> <p>10. Хромотрипсис та хромоплексія в онкології.</p> <p>11. Спадкові пухлинні синдроми. Злоякісні новоутворення як багатфакторні хвороби.</p> <p>12. Епігенетика канцерогенезу.</p> <p>13. Роль метилювання ДНК та модифікацій гістонів в онкогенезі. Механізми метилювання ДНК.</p> <p>14. Механізми модифікації гістонів.</p> <p>15. Роль РНК-інтерференції у канцерогенезі.</p> <p>16. Довгі некодуючі РНК.</p>	4
8	<p>Тема 8. Генетика вад розвитку. Класифікація. Популяційна частота та питома вага у структурі захворюваності та смертності.</p> <p>1. Вроджені вади розвитку: загальні поняття.</p> <p>2. Класифікація вроджених вад розвитку. Поняття вади розвитку, дизрупції, деформації та дисплазії.</p> <p>3. Гаметопатії. Бластипатії. Ембріопатії.</p> <p>4. Найбільш відомі вроджені вади розвитку (дефект міжшлуночкової перегородки, ущелина губи/піднебіння, аненцефалія, гідроцефалія, спинно-мозкова грижа, атрезія стравоходу).</p> <p>5. Редукційні вади кінцівок. Екстрофія сечового міхура.</p> <p>6. Дані популяційної частоти та питомої ваги у структурі захворюваності та смертності.</p> <p>7. Сімейства генів, відповідальних за спадкові вади розвитку. Генетика розвитку.</p> <p>8. Причини вроджених вад розвитку (генетичні фактори, хромосомні аномалії, генні мутації, мультифакторіальні, середовищні фактори, внутрішньоутробні інфекції, ліки та хімічні речовини, захворювання матері, фізичні впливи).</p>	2

	<p>9. Вади розвитку, пов'язані з дією тератогенних факторів.</p> <p>10. Поняття про «великий» та «малий» (системний) тератогенез.</p> <p>11. Принципи пренатальної діагностики вроджених вад розвитку.</p> <p>12. Медико-генетичне консультування при вадах розвитку.</p>	
9	<p>Тема 9. Клінічні, цитогенетичні, молекулярні генетичні та біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>1. Загальна характеристика методів діагностики спадкових хвороб.</p> <p>2. Синдромологічний аналіз.</p> <p>3. Використання комп'ютерних діагностичних програм і баз даних.</p> <p>4. Цитогенетичні методи. Показання до цитогенетичної діагностики.</p> <p>5. Метод каріотипування.</p> <p>6. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>7. Визначення статевого хроматину.</p> <p>8. Молекулярно-генетичні методи. Показання до ДНК-діагностики.</p> <p>9. Вихідний матеріал для проведення ДНК-діагностики.</p> <p>10. Етапи ДНК-діагностики з використанням полімеразної ланцюгової реакції.</p> <p>11. Модифікації ПЛР.</p> <p>12. Використання рестрикційних ендонуклеаз.</p> <p>13. Електрофорез фрагментів ДНК.</p> <p>14. Блот-гібридизація за Саузерном.</p> <p>15. Секвенування ДНК. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики. ДНК-чіпи.</p> <p>16. Використання молекулярно-генетичних методів у судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення споріднення.</p> <p>17. Метод дерматогліфіки.</p> <p>18. Біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.</p>	2
10	<p>Тема 10. Профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Генетичний паспорт.</p> <p>1. Медичні і соціальні аспекти спадкової і вродженої патології в популяціях людини.</p> <p>2. Види профілактики спадкової патології.</p> <p>3. Генетичний моніторинг популяції. Поняття про медико-генетичне консультування.</p> <p>4. Організація медико-генетичної допомоги населенню України.</p> <p>5. Завдання і етапи медико-генетичного консультування.</p> <p>6. Преконцепційна профілактика спадкових захворювань і вроджених вад розвитку.</p> <p>7. Пренатальна діагностика спадкових захворювань і вроджених вад розвитку.</p> <p>8. Класифікація методів пренатальної діагностики. Неінвазивні методи. Сироваткові маркери матері. Ультразвукове сканування. Комплексна програма пренатальної діагностики вроджених вад розвитку і хромосомних синдромів.</p> <p>9. Пренатальний скринінг. Інвазивні методи. Використання клітин плода, циркулюючих у крові матері, для пренатальної діагностики спадкових хвороб.</p> <p>10. Методи діагностики спадкової патології в системі сучасних репродуктивних технологій.</p> <p>11. Доїмплантаційна (преїмплантаційна) діагностика. Генетичні дослідження донорів сперми, яка використовується для</p>	2

	штучного запліднення. Елімінація ембріонів і плодів із спадковою патологією й вродженими вадами розвитку. 12. Пренатальне лікування деяких спадкових захворювань і вад розвитку. 13. Масовий скринінг новонароджених. 14. Виявлення гетерозиготних носіїв рецесивних мутантних генів як метод первинної профілактики. 15. Генетичний паспорт. 16. Етичні, моральні і правові проблеми в медичній генетиці.	
Всього		28

7. САМОСТІЙНА РОБОТА

До самостійної роботи студентів щодо вивчення дисципліни «Медична генетика» включаються:

1. Знайомство з науковою та навчальною літературою відповідно зазначених у програмі тем.
2. Опрацювання лекційного матеріалу.
3. Підготовка до практичних занять.
4. Консультації з викладачем протягом семестру.
5. Самостійне опрацювання окремих питань навчальної дисципліни.
6. Підготовка та виконання індивідуальних завдань у вигляді есе, рефератів тощо.
7. Підготовка до підсумкового контролю.

Тематика та питання до самостійної підготовки та індивідуальних завдань

№ з/п	Назва теми	денна форма
1	Тема 1. Предмет і завдання прикладної медичної генетики. Історія медичної генетики. Основні етапи історії медичної генетики. <u>Реферат</u> 1. Геном людини. 2. Теломери та теломераза. 3. Генетичні карти хромосом людини. 4. Будова хромосом. 5. Хімічний склад хромосом. 6. Мітохондріальна ДНК. 7. Експресія генів та регуляція експресії генів. 8. Будова та функції РНК.	8

	<p>9. Будова та функції ДНК. 10. Структури клітини генетичної інформації. 11. Будова ядра та його функції у клітині. 12. Каріотип людини. 12. Основні етапи історії медичної генетики.</p>	
2	<p>Тема 2. Етіологія спадкових хвороб: мутації, мутагенні фактори, неменделівське успадкування, уніпарентна диплоїдія, дисомія, ізодисомія, гонадний мозаїцизм та мітохондріальне успадкування. Реферат</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Класифікація генних мутацій. 2. Фізичні, хімічні та біологічні мутагени. 3. Поліплоїдія. Гетероплоїдія (анеуплоїдія). 4. Спонтанні та індуковані мутації. 5. Захисні механізми, що знижують частоту мутацій у людини. 6. Соматичні та генеративні мутації. 7. Генні мутації. 8. Геномні мутації. 9. Мозаїцизм та химеризм (міксоплоїдизм). 10. Генетичний та клінічний поліморфізм моногенних захворювань. 11. Уніпарентна диплоїдія, уніпарентна дисомія та ізодисомія. 12. Мітохондріальне успадкування. 13. Експансії тринуклеотидних повторів. 14. Фенотипічний ефект генних мутацій. 	8
3	<p>Тема 3. Класифікація, загальна характеристика і симптоматика спадкових хвороб. Загальні принципи клінічної діагностики. Клініко-генеалогічний метод. Реферат</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генеалогічний аналіз та розрахунок генетичного ризику. 2. Синдромологічний діагноз у клінічній генетиці. 3. Загальні принципи клінічної діагностики спадкових хвороб. 4. Автосомно-домінантний тип успадкування. 5. Автосомно-рецесивний тип успадкування. 6. Родоводи при мітохондріальному успадкуванні. 7. Опис фенотипу хворого зі спадковою патологією. 8. Основні мікроаномалії та вади розвитку. 9. Значення клініко-генеалогічного методу. 10. Принципи побудови родовища. 11. Збір генеалогічного анамнезу. 12. Симптоми спадкової та вродженої патології у різні вікові періоди. 	8

4	<p>Тема 4. Хромосомні хвороби людини. Класифікація хромосомних хвороб. Клініко-цитогенетична характеристика найпоширеніших хромосомних хвороб і синдромів.</p> <p><u>Реферат</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Хромосомні хвороби. 2. Значення хромосомних та геномних мутацій в онтогенезі. 3. Клініко-цитогенетична характеристика синдрому Дауна. 4. Синдром Шерешевського-Тернера. 5. Синдроми полісомії Х хромосоми, Клайнфельтера та полісомії Y хромосоми. 6. Синдроми Едвардса, Патау та Ангельмана. 7. Загальні симптоми хромосомних хвороб. 8. Поняття про мікроцитогенетичні синдроми. 9. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб. 10. Класифікація хромосомних хвороб. 11. Діагностика хромосомних хвороб. 12. Патогенез хромосомних хвороб. 	8
5	<p>Тема 5. Моногенні хвороби. Класифікація моногенних хвороб. Автосомно-домінантні та автосомно-рецесивні захворювання. Зчеплені зі статтю X-, Y-успадкування</p> <p><u>Реферат</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Каталог генів та генних хвороб Мак-К'юсіка. 2. Частота моногенних захворювань у популяції. 3. Автосомно-рецесивні захворювання. 4. Автосомно-домінантні захворювання. 5. Рецесивні зчеплені з X-хромосоною захворювання. 6. Домінантні зчеплені з X-хромосоною захворювання. 7. Успадкування, зчеплене з Y-хромосоною. 8. Мітохондріальні хвороби. 9. Клініка і генетика деяких моногенних хвороб. 10. Особливості клінічної картини моногенних хвороб. 11. Принципи лікування моногенних захворювань. 12. Зчеплене зі статтю успадкування. 	8
6	<p>Тема 6. Мультифакторіальні спадкові захворювання. Класифікація. Генетика найпоширеніших мультифакторіальних спадкових захворювань.</p> <p><u>Реферат</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Екогенетичні патологічні реакції у носіїв генів цистинозу і анемії Фанконі. 2. Загальна характеристика мультифакторіальних спадкових захворювань. 3. Генетика деяких поширених мультифакторіальних захворювань (ішемічна хвороба серця, гіпертонічна хвороба та тромбофілія). 	8

	<p>4. Цукровий діабет як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба</p> <p>5. Хронічний панкреатит як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба.</p> <p>6. Бронхіальна астма, епілепсія та шизофренія як мультифакторіальні спадкові хвороби.</p> <p>7. Поліморфізм генів метаболізму канцерогенів.</p> <p>8. Фармакогенетика.</p> <p>9. До чого призводить підвищена чутливість до дитиліну.</p> <p>10. З чим пов'язана недостатність α1-антитрипсину.</p> <p>11. Поліморфізм ферменту параоксанази.</p> <p>12. Схильність до інфекційних захворювань и значення генетичної схильності.</p>	
7	<p>Тема 7. Генетика онкологічних захворювань. Механізми канцерогенезу. Спадкові пухлинні синдроми, їх специфічні клінічні риси та генетичні дефекти.</p> <p><u>Реферат</u></p> <p>1. Вірусні онкогени. Протоонкогени.</p> <p>2. Супресори опухолевого зростання.</p> <p>3. Протоонкогени та онкосупресори.</p> <p>4. Генетика онкологічних захворювань.</p> <p>5. Порушення регуляції мітотичного циклу, що призводять до онкологічних захворювань.</p> <p>6. Мішені дії генів, які беруть участь у канцерогенезі.</p> <p>7. Спадкові пухлинні синдроми.</p> <p>8. Роль метилювання ДНК та модифікацій гістонів в онкогенезі.</p> <p>9. Роль РНК-інтерференції у канцерогенезі.</p> <p>10. Можливість молекулярно-генетичної діагностики пухлин.</p> <p>11. Механізми модифікації гістонів.</p> <p>12. Гені-мутатори. Канцерогенні фактори.</p>	8
8	<p>Тема 8. Генетика вад розвитку. Класифікація. Популяційна частота та питома вага у структурі захворюваності та смертності.</p> <p><u>Реферат</u></p> <p>1. Сімейства генів, відповідальних за спадкові вади розвитку.</p> <p>2. Популяційна частота та питома вага у структурі захворюваності та смертності вад розвитку</p> <p>3. Дефект міжшлуночнової перегородки та ущелина губи/піднебіння як спадкові вади розвитку людини.</p> <p>4. Екстрофія сечового міхура.</p> <p>5. Спинно-мозкова грижа.</p> <p>6. Принципи пренатальної діагностики вроджених вад розвитку.</p> <p>7. Класифікація вроджених вад розвитку людини.</p> <p>8. Причини вроджених вад розвитку.</p> <p>9. Вади розвитку, пов'язані з дією тератогенних факторів.</p> <p>10. Поняття про «великий» та «малий» (системний) тератогенез.</p>	8

	<p>11. Медико-генетичне консультування при вадах розвитку.</p> <p>12. Вроджений дефект міжшлуночкової перегородки серця.</p>	
9	<p>Тема 9. Клінічні, цитогенетичні, молекулярні генетичні та біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>Реферат</p> <p>1. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>2. Етапи ДНК-діагностики з використанням полімеразної ланцюгової реакції.</p> <p>3. Використання рестрикційних ендонуклеаз.</p> <p>4. Показання до цитогенетичної діагностики.</p> <p>5. Біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>6. Показання до ДНК-діагностики спадкових захворювань.</p> <p>7. Цитогенетичні методи діагностики спадкових захворювань.</p> <p>8. Електрофорез фрагментів ДНК.</p> <p>9. ДНК-чіпи у діагностиці спадкових захворювань.</p> <p>10. Використання молекулярно-генетичних методів у судовій медицині.</p> <p>11. Метод каріотипування у діагностиці спадкових захворювань.</p> <p>12. Використання комп'ютерних діагностичних програм та баз даних для цілей генетичної діагностики.</p>	8
10	<p>Тема 10. Профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Генетичний паспорт.</p> <p>Реферат</p> <p>1. Комплексна програма пренатальної діагностики вроджених вад розвитку і хромосомних синдромів.</p> <p>2. Пренатальний скринінг для виявлення спадкових хвороб.</p> <p>3. Використання клітин плода, циркулюючих у крові матері, для пренатальної діагностики спадкових хвороб.</p> <p>4. Елімінація ембріонів і плодів із спадковою патологією й вродженими вадами розвитку.</p> <p>5. Пренатальне лікування деяких спадкових захворювань і вад розвитку.</p> <p>6. Види профілактики спадкової патології.</p> <p>7. Організація медико-генетичної допомоги населенню України.</p> <p>8. Поняття про медико-генетичне консультування.</p> <p>9. Етапи медико-генетичного консультування.</p> <p>10. Методи діагностики спадкової патології в системі сучасних репродуктивних технологій.</p> <p>11. Доімплантаційна (преімплантаційна) діагностика спадкових хвороб.</p> <p>12. Виявлення гетерозиготних носіїв рецесивних мутантних генів як метод первинної профілактики.</p> <p>13. Генетичний паспорт.</p> <p>14. Етичні, моральні і правові проблеми в медичній генетиці.</p>	6
	Всього	78

8. ВИДИ ТА МЕТОДИ КОНТРОЛЮ

Робоча програма навчальної дисципліни передбачає наступні види та методи контролю:

Види контролю	Складові оцінювання
поточний контроль , який здійснюється у ході: проведення практичних занять, виконання індивідуального завдання; проведення консультацій та відпрацювань.	50%
підсумковий контроль , який здійснюється у ході проведення іспиту (заліку).	50%

Методи діагностики знань (контролю)	фронтальне опитування; наукова доповідь, реферати, усне повідомлення, індивідуальне опитування; робота у групах; ділова гра, розв'язання ситуаційних завдань, кейсів, практичних завдань, іспит (залік)
--	---

Питання до заліку

1. Предмет та завдання прикладної медичної генетики.
2. Історія медичної генетики. Основні етапи історії медичної генетики.
3. Молекулярні засади спадковості. Будова та функції ДНК.
4. Будова та функції РНК.
5. Ген. Будова гена прокаріотів та еукаріотів.
6. Генетичний код та його властивості. Експресія гена.
7. Регуляція експресії генів.
8. Мітохондріальна ДНК.
9. Геном людини.
10. Цитологічні засади спадковості.
11. Класифікація мутацій. Спонтанні та індуковані мутації.
12. Соматичні та генеративні мутації. Генні мутації. Класифікація генних мутацій.
13. Види стабільних мутацій. Динамічні мутації (експансії тринуклеотидних повторів). Фенотипічний ефект генних мутацій.
14. Генетичний та клінічний поліморфізм моногенних захворювань.
15. Частота генних мутацій. Типи мутацій, обумовлених зміною кількості структури хромосом.
16. Хромосомні аберації. Геномні мутації.
17. Поліплоїдія. Гетероплоїдія (анеуплоїдія). Мозаїцизм та химеризм (міксоплоїдизм).
18. Запис нормального та зміненого каріотипу людини.
19. Мутагенні фактори. Фізичні мутагени. Хімічні мутагени. Біологічні мутагени.
20. Захисні механізми, що знижують частоту мутацій у людини.
21. Неменделівське успадкування у людини.
22. Геномний імпринтинг.
23. Статевий хроматин (тільця Барра).
24. Уніпарентна диплоїдія, уніпарентна дисомія та ізодисомія.

25. Експансії тринуклеотидних повторів. Гонадний мозаїцизм.
26. Мітохондріальне успадкування.
27. Класифікація і загальна характеристика спадкових хвороб.
28. Синдромологічний діагноз у клінічній генетиці.
29. Загальні принципи клінічної діагностики спадкових хвороб.
30. Особливості збору анамнезу у хворих із спадковими захворюваннями.
31. Вроджені вади розвитку і мікроаномалії розвитку як ознаки дизморфогенезу.
32. Опис фенотипу хворого зі спадковою патологією.
33. Основні мікроаномалії та вади розвитку.
34. Симптоми спадкової та вродженої патології у різні вікові періоди.
35. Значення клініко-генеалогічного методу обстеження хворих із спадковими захворюваннями.
36. Принципи побудови родовища. Збір генеалогічного анамнезу.
37. Генеалогічний аналіз та розрахунок генетичного ризику.
38. Характеристика родоводів із різними типами успадкування.
39. Автосомно-домінантний тип успадкування.
40. Автосомно-рецесивний тип успадкування.
41. Успадкування, зчеплене зі статтю.
42. Родоводи при мітохондріальному успадкуванні.
43. Історія цитогенетики людини.
44. Хромосомні хвороби.
45. Значення хромосомних та геномних мутацій в онтогенезі.
46. Класифікація хромосомних хвороб.
47. Патогенез хромосомних хвороб.
48. Загальні симптоми хромосомних хвороб.
49. Клініко-цитогенетична характеристика найпоширеніших хромосомних хвороб та синдромів поліплоїдія - триплоїдія, синдром Дауна, Едвардса, Патау, «крику кішки»)
50. Синдроми хромосомних хвороб: Ангельмана «щасливої ляльки», Прадера-Віллі, Шерешевського-Тернера, полісомії X «супержінка», Клайнфельтера, полісомії Y-хромосоми («суперчоловік»).
51. Поняття про мікроцитогенетичні синдроми.
52. Діагностика хромосомних хвороб.
53. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.
54. Принципи медико-генетичного консультування.
55. Етіологія моногенних хвороб.
56. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
57. Особливості клінічної картини моногенних хвороб.
58. Класифікація моногенних хвороб.
59. Каталог генів та генних хвороб Мак-К'юсіка.

60. Частота моногенних захворювань у популяції.
61. Автосомно-домінантні захворювання.
62. Автосомно-рецесивні захворювання.
63. Зчеплене зі статтю успадкування.
64. Рецесивні зчеплені з X-хромосомою захворювання.
65. Домінантні зчеплені з X-хромосомою захворювання.
66. Успадкування, зчеплене з Y-хромосомою.
67. Мітохондріальні хвороби.
68. Діагностика моногенних хвороб.
69. Пренатальна діагностика моногенних хвороб.
70. Медико-генетичне консультування та принципи лікування моногенних захворювань.
71. Загальна характеристика мультифакторіальних спадкових захворювань.
72. Визначення генетичного ризику.
73. Генетика деяких поширених мультифакторіальних захворювань (ішемічна хвороба серця, гіпертонічна хвороба та тромбофілія).
74. Цукровий діабет як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба
75. Хронічний панкреатит як мультифакторіальна хронічна спадкова хвороба.
76. Бронхіальна астма, епілепсія та шизофренія як мультифакторіальні спадкові хвороби.
77. Схильність до інфекційних захворювань и значення генетичної схильності.
78. Екогенетика.
79. Недостатність α 1-антитрипсину.
80. Екогенетичні патологічні реакції у носіїв генів цистинозу і анемії Фанконі.
81. Поліморфізм генів метаболізму канцерогенів.
82. Фармакогенетика.
83. Фази біотрансформації. Приклади фармакогенетичних реакцій.
84. Гемоліз еритроцитів, пов'язаний з недостатністю ферменту глюкозо-6-фосфатдегідрогенази в еритроцитах.
85. Злоякісна гіпертермія.
86. Зміна реакцій на лікарські препарати у хворих із спадковими захворюваннями.
87. Генетика онкологічних захворювань. Основні поняття онкогенетики.
88. Регулювання мітотичного циклу.
89. Загальна характеристика генів, відповідальних за розвиток опухолі.
90. Мішені дії генів, які беруть участь у канцерогенезі.
91. Вірусні онкогени. Протоонкогени.
92. Супресори опухолевого зростання.
93. Гені-мутатори. Канцерогенні фактори. Мутації «Драйвери» та мутації «Пасажири».
94. Можливість молекулярно-генетичної діагностики пухлин.
95. Хромотрипсис та хромоплексія в онкології.
96. Спадкові пухлинні синдроми. Злоякісні новоутворення як багатфакторні хвороби.
97. Епігенетика канцерогенезу.

98. Роль метилювання ДНК та модифікацій гістонів в онкогенезі. Механізми метилювання ДНК.
99. Механізми модифікації гістонів.
100. Роль РНК-інтерференції у канцерогенезі.
101. Довгі некодуючі РНК.
102. Вроджені вади розвитку: загальні поняття.
103. Класифікація вроджених вад розвитку. Поняття вади розвитку, дизрупції, деформації та дисплазії.
104. Гаметопатії. Бластопатії. Ембріопатії.
105. Найбільш відомі вроджені вади розвитку (дефект міжшлуночкової перегородки, ущелина губи/піднебіння, аненцефалія, гідроцефалія, спинно-мозкова грижа, атрезія стравоходу).
106. Редукційні вади кінцівок. Екстрофія сечового міхура.
107. Дані популяційної частоти та питомої ваги у структурі захворюваності та смертності.
108. Сімейства генів, відповідальних за спадкові вади розвитку. Генетика розвитку.
109. Причини вроджених вад розвитку (генетичні фактори, хромосомні аномалії, генні мутації, мультифакторіальні, середовищні фактори, внутрішньоутробні інфекції, ліки та хімічні речовини, захворювання матері, фізичні впливи).
110. Вади розвитку, пов'язані з дією тератогенних факторів.
111. Поняття про «великий» та «малий» (системний) тератогенез.
112. Принципи пренатальної діагностики вроджених вад розвитку.
113. Медико-генетичне консультування при вадах розвитку.
114. Загальна характеристика методів діагностики спадкових хвороб.
115. Синдромологічний аналіз.
116. Використання комп'ютерних діагностичних програм і баз даних.
117. Цитогенетичні методи. Показання до цитогенетичної діагностики.
118. Метод каріотипування.
119. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики спадкових захворювань.
120. Визначення статевого хроматину.
121. Молекулярно-генетичні методи. Показання до ДНК-діагностики.
122. Вихідний матеріал для проведення ДНК-діагностики.
123. Етапи ДНК-діагностики з використанням полімеразної ланцюгової реакції.
124. Модифікації ПЛР.
125. Використання рестрикційних ендонуклеаз.
126. Електрофорез фрагментів ДНК.
127. Блот-гібридизація за Саузерном.
128. Секвенування ДНК. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики. ДНК-чіпи.
129. Використання молекулярно-генетичних методів у судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення споріднення.
130. Метод дерматогліфіки.
131. Біохімічні методи діагностики спадкових захворювань.
132. Медичні і соціальні аспекти спадкової і вродженої патології в популяціях людини. Види профілактики спадкової патології.
133. Генетичний моніторинг популяції. Поняття про медико-генетичне консультування.

134. Організація медико-генетичної допомоги населенню України.
135. Завдання і етапи медико-генетичного консультування.
136. Преконцепційна профілактика спадкових захворювань і вроджених вад розвитку. Пренатальна діагностика спадкових захворювань і вроджених вад розвитку.
137. Класифікація методів пренатальної діагностики. Неінвазивні методи. Сироваткові маркери матері. Ультразвукове сканування. Комплексна програма пренатальної діагностики вроджених вад розвитку і хромосомних синдромів.
138. Пренатальний скринінг. Інвазивні методи. Використання клітин плода, циркулюючих у крові матері, для пренатальної діагностики спадкових хвороб.
139. Методи діагностики спадкової патології в системі сучасних репродуктивних технологій.
140. Доімплантаційна (преімплантаційна) діагностика. Генетичні дослідження донорів сперми, яка використовується для штучного запліднення. Елімінація ембріонів і плодів із спадковою патологією й вродженими вадами розвитку.
141. Пренатальне лікування деяких спадкових захворювань і вад розвитку.
142. Масовий скринінг новонароджених.
143. Виявлення гетерозиготних носіїв рецесивних мутантних генів як метод первинної профілактики.
144. Генетичний паспорт.

9. ОЦІНЮВАННЯ ПОТОЧНОЇ, САМОСТІЙНОЇ ТА ІНДИВІДУАЛЬНОЇ РОБОТИ СТУДЕНТІВ З ПІДСУМКОВИМ КОНТРОЛЕМ У ФОРМІ ЕКЗАМЕНУ/ ЗАЛІКУ

Денна форма навчання			
<i>Поточний контроль</i>			
Види роботи	Планові терміни виконання	Форми контролю та звітності	Максимальний відсоток оцінювання
Систематичність і активність роботи на семінарських (практичних) заняттях			
1.1. Підготовка до практичних занять	Відповідно до робочої програми та розкладу занять	Перевірка обсягу та якості засвоєного матеріалу під час практичних занять	25
Виконання завдань для самостійного опрацювання			
1.2. Підготовка програмного матеріалу (тем, питань), що виносяться на самостійне вивчення	-//-	Розгляд відповідного матеріалу під час аудиторних занять або ІКР ¹ , перевірка конспектів навчальних текстів тощо	10
Виконання індивідуальних завдань (науково-дослідна робота студента)			
1.3. Підготовка реферату (есе) за заданою тематикою	Відповідно до розкладу занять і графіку ІКР	Обговорення (захист) матеріалів реферату (есе)	10

¹ Індивідуально-консультативна робота викладача зі студентами

1.4. Інші види індивідуальних завдань, в т.ч. підготовка наукових публікацій, участь у роботі круглих столів, конференцій тощо.	-//-	Обговорення результатів проведеної роботи під час аудиторних занять або ІКР, наукових конференцій та круглих столів.	5
Разом балів за поточний контроль			50
Підсумковий контроль екзамен / залік			50
Всього балів			100

10. КРИТЕРІЇ ПІДСУМКОВОЇ ОЦІНКИ ЗНАНЬ СТУДЕНТІВ (для іспиту / заліку)

Рівень знань оцінюється:

- «відмінно» / «зараховано» А - від 90 до 100 балів. Студент виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно знаходити та опрацьовувати необхідну інформацію, демонструє знання матеріалу, проводить узагальнення і висновки. Був присутній на лекціях та семінарських заняттях, під час яких давав вичерпні, обґрунтовані, теоретично і практично правильні відповіді, має конспект з виконаними завданнями до самостійної роботи, презентував реферат (есе) за заданою тематикою, проявляє активність і творчість у науково-дослідній роботі;

- «добре» / «зараховано» В - від 82 до 89 балів. Студент володіє знаннями матеріалу, але допускає незначні помилки у формуванні термінів, категорій, проте за допомогою викладача швидко орієнтується і знаходить правильні відповіді. Був присутній на лекціях та семінарських заняттях, має конспект з виконаними завданнями до самостійної роботи, презентував реферат (есе) за заданою тематикою, проявляє активність і творчість у науково-дослідній роботі;

- «добре» / «зараховано» С - від 74 до 81 балів. Студент відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень, з допомогою викладача може аналізувати навчальний матеріал, але дає недостатньо обґрунтовані, невичерпні відповіді, допускає помилки. При цьому враховується наявність конспекту з виконаними завданнями до самостійної роботи, реферату та активність у науково-дослідній роботі;

- «задовільно» / «зараховано» D - від 64 до 73 балів. Студент був присутній не на всіх лекціях та семінарських заняттях, володіє навчальним матеріалом на середньому рівні, допускає помилки, серед яких є значна кількість суттєвих. При цьому враховується наявність конспекту з виконаними завданнями до самостійної роботи, рефератів (есе);

- «задовільно» / «зараховано» E - від 60 до 63 балів. Студент був присутній не на всіх лекціях та семінарських заняттях, володіє навчальним матеріалом на рівні, вищому за початковий, значну частину його відтворює на репродуктивному рівні, на всі запитання дає необґрунтовані, невичерпні відповіді, допускає помилки, має неповний конспект з завданнями до самостійної роботи.

- «незадовільно з можливістю повторного складання» / «не зараховано» FX – від 35 до 59 балів. Студент володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину навчального матеріалу.

- «незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни» / «не зараховано» F – від 0 до 34 балів. Студент не володіє навчальним матеріалом.

Таблиця відповідності результатів контролю знань за різними шкалами

100-бальною шкалою	Шкала за ECTS	За національною шкалою	
		екзамен	залік

90-100 (10-12)	A	Відмінно	зараховано
82-89 (8-9)	B	Добре	
74-81(6-7)	C		
64-73 (5)	D	Задовільно	не зараховано
60-63 (4)	E		
35-59 (3)	Fx	незадовільно	
1-34 (2)	F		

11. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Базова

1. Запорожан В.М., Бажора Ю.І., Шевеленкова А.В., Чеснокова М.М. Медична генетика: підручник для вишів. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с.
2. Медична генетика: Підручник / За ред. чл.-кор. АМН України, професора О. Я. Гречаніної, професора Р. В. Богатирьової, професора О. П. Волосовця. Київ: Медицина, 2007. 536 с.
3. Атраментова Л.О., Філіпцова О.В. Генетика людини. Навчальний посібник. Х.: вид-во ХНУ імені В.Н. Каразіна, 2016. 164 с.
4. Медична генетика: навч.-метод. посіб. / В.Е. Маркевич та ін. Суми: СДУ, 2011. 388 с.
5. Саляк Н.О., Панкевич М.С. Навчальний посібник з медичної генетики. К.: Всеукраїнське спеціалізоване вид-во "Медицина", 2015. 144 с.
6. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І. Бужієвська. Київ: Здоров'я, 2001. 136 с.
7. Помогайбо В.М. Генетика людини / В.М.Помогайбо, А.В.Петрушов. К.: Академія, 2014.325 с.
8. Сорокман Т. В. Клінічна генетика / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка. Чернівці: Медуніверситет, 2006. 449 с.
9. Вибрані аспекти медичної генетики: навчальний посібник / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук, проф. О.І. Сміяна. Сумський державний університет, 2019. 164 с.
10. Генетика : підручник / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін.; за ред. А.В.Сиволоба. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. 320 с.
11. Тоцький В.М. Генетика. Одеса: Астропринт, 2008. 710 с.
12. 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, 2010. 71 с.
13. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акоюн Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.
14. 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.
15. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія: підручник / А.В. Сиволоб. К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 384 с.
16. Романенко О.В. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук, В.М. Грінкевич. К.:Здоров'я, 2005. 372 с.

17. Шевчук Т.Я., Коржик О.В. Сучасні проблеми спадковості: Навчально-методичні матеріали до лабораторних занять / Т.Я. Шевчук, О.В. Коржик. Луцьк.: ПП Іванюк В.П., 2020. 36 с.
18. Соколов І. Д., Шеліхов П. В. Генетика. Практикум: Навчальний посібник. К.: Аристей, 2003. 176 с.
19. Лановенко О.Г. Від молекул нуклеїнових кислот до людини: Генетичні задачі з методикою розв'язання/ О.Г.Лановенко, Т.Б.Чинкіна. Херсон: Айлант, 2005. 156 с.
20. Медична біологія: збірник тестових завдань для підготовки до ліцензійного іспиту ЄДКІ-1 для студентів медичних факультетів спеціальність «Медицина». «Педіатрія» / О.Б. Приходько, Т.І. Ємець, В.І. Павліченко, А.П. Попович, Г.Ю. Малєєва, К.В. Гавриленко, О.С. Гуліна, А.П. Хмелевська. Запоріжжя: ЗДМУ, 2019. 121с.
21. Молекулярна генетика та технології дослідження генома / Гиль М.І., Сметана О.Ю., Юлевич О.І. і ін / За ред.професора М. І. Гіль. Херсон: ОЛДІ - ПЛЮС, 2015. 320 с.
22. Основи педіатрії за Нельсоном: переклад 8-го англ. вид.: у 2 т. Т. 1 / К.Дж. Маркданте, Р.М. Клігман; наук. ред. перекладу В.С. Березенко, Т.В. Починок. К.: ВСВ «Медицина», 2019. XIV. 378 с.
23. Основи педіатрії за Нельсоном: переклад 8-го англ. вид.: у 2 т. Т. 2 / К.Дж. Маркданте, Р.М. Клігман; наук. ред. перекладу В.С. Березенко, Т.В. Починок. К.: ВСВ «Медицина», 2020. XIV. 440 с.
24. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / P. Turnpenny, S. Ellard: Elsevier, 2017. 400 p.
25. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 6th ed. Philadelphia: Elsevier, 2019. 352 p.
26. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th addition. Springer, 2010. 981 p.
27. Young, Ian. D. Medical genetics. Oxford university press, 2010. 320 p.

Допоміжна

28. Лановенко, О. Г. Генетика. Закономірності та механізми спадковості: підручник у 2 ч. / О.Г. Лановенко. Херсон: Вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2019. Ч. 1. 312 с.
29. Медична біологія : Підручник / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Вид. 3-те. Вінниця: Нова книга, 2017. 608 с.
30. Біологія: Підручник для студентів медичних спеціальностей ВУЗів III-IV рівнів акредитації / Кол. авт.; За ред. проф. В.П.Пішака та проф. Ю.І.Бажори. Вінниця: Нова книга, 2015 –656 с.
31. Навчальний посібник з медичної генетики (ВНЗ I-III р. а.) / Н.О. Саляк, М.С. Панкевич. К.: ВСВ «Медицина», 2015. 144 с.
32. О.Г. Лановенко. Ч. 1. Херсон : Вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2019. 312 с.
33. Лановенко О.Г. Генетика. Лабораторний практикум. Навчально-методичний посібник для студентів біол. спеціальностей університетів. Херсон: ПП Вишемирський В.С., 2018. 204 с.

Електронні інформаційні ресурси

1. Міністерство охорони здоров'я України <http://moz.gov.ua>
2. «Державний реєстр лікарських засобів України». Режим доступу: <https://moz.gov.ua/derzhavnij-reestr-likarskih-zasobiv-ukraini>
3. Веб-сайт Національної бібліотеки України ім. В.І.Вернадського. [Електронний ресурс]. Режим доступу: <http://www.nbu.gov.ua/>

4. Український біологічний сайт (Портал PSYLIB) [електрон. ресурс]. Режим доступу:
<http://www.biology.org.ua/index.php?subj=main&lang=ukr&chapter=lib>.
5. International Declaration on Human Genetic Data – UNESCO [електрон. ресурс]. Режим доступу:
<https://en.unesco.org/themes/ethics-science-and-technology/human-genetic-data>
6. NIH. National Library of Medicine. National Center for Biotechnology Information <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>