

**ДВНЗ “ТЕРНОПІЛЬСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ
УНІВЕРСИТЕТ ІМЕНІ І.Я.ГОРБАЧЕВСЬКОГО МОЗ УКРАЇНИ”**

КАФЕДРА ДИТЯЧИХ ХВОРОБ З ДИТЯЧОЮ ХІРУРГІЄЮ

“ЗАТВЕРДЖУЮ”

Проректор з науково-педагогічної
роботи проф. А.Г. Шульгай

“ ” _____ року

РОБОЧА ПРОГРАМА

**здисципліна «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»
напрямок підготовки 1201 МЕДИЦИНА
спеціальність 7.12010001 «ЛІКУВАЛЬНА СПРАВА»
факультет медичний
навчальний рік 2016-2017**

Розробники: доц., канд. мед. наук Косовська Т.М.

доц., канд. мед. наук Ярема Н.М.

Схвалено на засіданні кафедри дитячих хвороб

Протокол від “21” червня 2016 року № 18

Завідувач кафедри _____ проф. Федорців О.Є.

© _____, 2016 рік

© _____, 2017 рік

**Тернопіль
2016**

1. . ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, освітньо-кваліфікаційний рівень	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	
Кількість кредитів –1,5	Галузь знань: 1201 «Медицина»	Нормативна	
Загальна кількість годин – 30	Спеціальність: «Лікувальна справа» 7.12010001	Рік підготовки	
		5-й	
		Семестр	
		9-й	10-й
	Освітньо-кваліфікаційний рівень: спеціаліст	Практичні, семінарські	
		18 год.	18 год.
		Самостійна робота	
		12 год.	12 год.
		Вид контролю:	
		Залік	Залік

2. ПОЯСНЮВАЛЬНА ЗАПИСКА І СТРУКТУРА ДИСЦИПЛІНИ

Медична генетика як навчальна дисципліна:

- а) базується на попередньо вивчених студентами на 1-4 курсах таких предметів як "Медична біологія", "Біохімія", "Педіатрія", "Терапія";
- б) забезпечує високий рівень підготовки студентів;
- в) закладає студентам фундамент для подальшого засвоєння ними знань із профільних теоретичних і клінічних професійно-практичних дисциплін.

Термін вивчення навчальної дисципліни "Медична біологія" здійснюється студентами на 5 курсі, в I та II семестрах.

3. МЕТА ВИВЧЕННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Мета вивчення дисципліни «Медична генетика» - кінцеві цілі встановлюються на основі ОПП підготовки лікаря за фахом відповідно до блоку його змістового модулю (природниче - наукова підготовка) і є основою для побудови змісту навчальної дисципліни. Опис цілей сформульований через вміння у вигляді цільових завдань (дій). На підставі кінцевих цілей модулю або змістового модулю сформульовані конкретні цілі у вигляді певних умінь (дій), цільових завдань, що забезпечують досягнення кінцевої мети вивчення дисципліни. Кінцеві цілі розташовані на початку програми й передують її змісту, конкретні цілі передують змісту відповідного змістового модулю.

У результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» студент повинен знати:

- Знати частоту природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
- Знати питому вагу природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
- Засвоїти генетичні аспекти росту і розвитку плода, особливості ембріонального і фетального періодів внутрішньоутробного розвитку.
- Знати етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку.
- Пояснити генетичні основи гомеостазу.
- Знати класифікацію спадкової патології.
- Пояснити особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур.
- Засвоїти зміст, поняття, ефекти хромосомного і геномного імпринтингу.
- Проілюструвати прикладами клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації.

- Знати летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанним абортom).
- Проілюструвати прикладами географічні та популяційні розходження в частотах спадкових хвороб
- Знати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.
- Знати критерії різних типів спадкування.
- Запропонувати схеми родоводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого, мітохондріального типів спадкування.
- Тракувати каріограми в нормі та при патології.
- Знати методи пофарбування хромосом.
- Знати типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Визначати показання до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Тракувати поняття однобатьківська дисомія та хромосомний поліморфізм.
- Засвоїти принципи організації скринуючих програм.
- Засвоїти базові методи дослідження при підозрі на спадкові хвороби обміну речовин (СХО).
- Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- Пояснювати показання для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).
- Запропонувати схеми та алгоритм обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- Пояснювати метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.
- Знати базові молекулярні методи дослідження.
- Знати загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань.
- Знати механізм патогенезу моногенних захворювань.
- Знати класифікацію моногенних захворювань.
- Знати клініку, генетику, діагностику синдрому Елерса-Данлоса.
- Визначати провідний симптомокомплекс при оцінці фенотипу пробанда з синдромом Марфана.
- Визначити критерії діагностики муковісцидозу.
- Знати клініку, генетику та діагностику вродженого гіпотиреозу.
- Знати класифікацію спадкових захворювань нирок.
- Знати клініку, генетику, діагностику СХО амінокислот.
- Знати клініку, генетику, діагностику СХО вуглеводів.
- Знати загальну характеристику факоматозів.
- Знати загальну характеристику онкогенетичних синдромів.
- Знати етіологію лізосомних хвороб накопичення.
- Засвоїти загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації хворих.

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

У результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» студент повинен вміти:

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

- Знати морфогенетичні варіанти і значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.
- Пояснювати поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії

4. ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Програма дисципліни структурована на розділи:

1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.
2. Методи медичної генетики.
3. Пропедевтика спадкової патології.
4. Моногенні хвороби.
5. Хромосомні хвороби.
6. Мітохондріальні хвороби.
7. Хвороби зі спадковою схильністю.

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

Видами навчальних занять згідно з навчальним планом є:

- А) практичні заняття (семінарські заняття);
- Б) самостійна робота студентів;
- В) консультації.

Практичні заняття (семінарські заняття) передбачають детальний розгляд студентами окремих теоретичних положень навчальної дисципліни з викладачем і формування вміння та навичок їх практичного застосування шляхом індивідуального виконання студентом сформульованих завдань та вирішення ситуаційних задач.

Самостійна робота студентів передбачає оволодіння студентом навчальним матеріалом, а саме самостійне опрацювання окремих тем навчальної дисципліни у час, вільний від обов'язкових навчальних занять, а також передбачає підготовку до усіх видів контролю. Навчальний матеріал дисципліни, передбачений робочим навчальним планом для засвоєння студентом у процесі самостійної роботи, виноситься на підсумковий контроль поряд з навчальним матеріалом, який опрацьовувався при проведенні аудиторних занять.

Консультації (індивідуальні або групові) проводяться з метою допомоги студентам розібратись та роз'яснити складні для самостійного осмислення питання, вирішити складні проблеми, які виникли при самостійному опрацюванні навчального матеріалу при підготовці до практичного заняття, підсумкового заняття або перед іспитом.

При вивченні дисципліни використовують адекватні методи навчання.

За джерелами знань використовують методи навчання: словесні – розповідь, пояснення, лекція, інструктаж; наочні – демонстрація, ілюстрація; практичні – практична робота, вирішення задач. За характером логіки

пізнання використовуються методи: аналітичний, синтетичний, аналітико-синтетичний, індуктивний, дедуктивний. За рівнем самостійної розумової діяльності використовуються методи: проблемний, частково-пошуковий, дослідницький.

5. ЗМІСТ ПРОГРАМИ

Конкретні цілі дисципліни

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

Тема 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

Конкретні цілі:

- Знати частоту природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
- Знати питому вагу природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
- Засвоїти генетичні аспекти росту і розвитку плода, особливості ембріонального і фетального періодів внутрішньоутробного розвитку.
- Знати етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку.
- Пояснити генетичні основи гомеостазу.

- Знати класифікацію спадкової патології.
- Пояснити особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур.
- Засвоїти зміст, поняття, ефекти хромосомного і геномного імпринтингу.
- Проілюструвати прикладами клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації.
- Знати летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанним абортom).
- Проілюструвати прикладами географічні та популяційні розходження в частотах спадкових хвороб.

Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини

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

Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенна патологія. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропогенних факторів навколишнього середовища).

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

Хромосомний і геномний імпринтинг (зміст, поняття, ефекти).

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

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

Методи медичної генетики

Конкретні цілі:

- Знати принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.

- Знати критерії різних типів спадкування.
- Запропонувати схеми родоводів аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого, мітохондріального типів спадкування.
- Тракувати каріограми в нормі та при патології.
- Знати методи пофарбування хромосом.
- Знати типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Визначати показання до проведення цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень.
- Тракувати поняття одnobатьківська дисомія та хромосомний поліморфізм.
- Засвоїти принципи організації скринуючих програм.
- Засвоїти базові методи дослідження при підозрі на спадкові хвороби обміну речовин (СХО).
- Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- Пояснювати показання для проведення тандемної мас-спектрометрії (МС).
- Запропонувати схеми та алгоритм обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- Пояснювати метод ПЛР, як базовий метод молекулярної діагностики.
- Знати базові молекулярні методи дослідження.

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

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

Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці для з'ясування природи захворювання, оцінки клінічних проявів, диференціальної діагностики спадкових форм патології, вивчення генетичної гетерогенності захворювань, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя.

Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинах. Залежність характеру родоводу від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

Генеалогічний аналіз при мультифакторіальних захворюваннях:

залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.

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

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

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосоною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджених факторів навколишнього середовища.

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

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

Метод ПДРФ для визначення поліморфних сайтів.

Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну .

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

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

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

Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.

Пропедевтика спадкової патології

Конкретні цілі:

- Пояснювати генетичну гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.
- Проілюструвати на прикладах спадкові хвороби з пізнім проявом.
- Знати класифікацію вад розвитку.
- Пояснювати узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу (гамето-, ембріо-, фетопатія.)

- Пояснювати плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології.
- Знати морфогенетичні варіанти і значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.
- Пояснювати поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

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

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

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

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

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

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

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

Тема 2. Моногенні хвороби

Конкретні цілі:

- *Знати загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань.*
- *Знати механізм патогенезу моногенних захворювань.*
- *Знати класифікацію моногенних захворювань.*
- *Знати клініку, генетику, діагностику синдрому Елерса-Данлоса.*
- *Визначати провідний симптомокомплекс при оцінці фенотипу пробанда з синдромом Марфана.*
- *Визначити критерії діагностики муковісцидозу.*
- *Знати клініку, генетику та діагностику вродженого гіпотиреозу.*
- *Знати класифікацію спадкових захворювань нирок.*

- Знати клініку, генетику, діагностику СХО амінокислот.
- Знати клініку, генетику, діагностику СХО вуглеводів.
- Знати загальну характеристику факоматозів.
- Знати загальну характеристику онкогенетичних синдромів.
- Знати етіологію лізосомних хвороб накопичення.
- Засвоїти загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації хворих.

Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.

Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів.

Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному, біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів.

Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.

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

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

Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

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

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

Хромосомні хвороби

Конкретні цілі:

- Знати етіологію й цитогенетику хромосомних хвороб.
- Знати патогенез хромосомних хвороб.
- Знати характеристики хромосомних хвороб.
- Знати сучасні можливості пренатальної діагностики.
- Знати показання для елімінації вагітності.

- *Знати особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едварда, «котячого крику», Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера.*

Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб.

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

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

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

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

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

Тема 3. Мітохондріальні хвороби

Конкретні цілі:

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

Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування.

Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені делеціями мітохондріальної ДНК. Хвороби, зумовлені точковими мутаціями мітохондріальної ДНК. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS. Патологія, пов'язана з дефектами міжгеномної комунікації,

- синдроми множинних делецій мітохондріальної ДНК, синдром делеції мітохондріальної ДНК. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Захворювання, пов'язані з порушенням метаболізму молочної та піровиноградної кислот, Захворювання, зумовлені дефектами бета-окислення жирних кислот. Ферментопатії циклу Кребса. Ферментопатії циклу карнітину та ферментів, які беруть участь у його метаболізмі. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

Хвороби зі спадковою схильністю

Конкретні цілі:

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

Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань.

Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.

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

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

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

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

Природжені вади розвитку мультифакторіального походження.

Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.

Конкретні цілі:

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

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

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

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

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. МГК як лікарський висновок. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування. Генетичний ризик, ступені ризику. Поняття про теоретичний і емпіричний ризик. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Методика проведення МГК. Розрахунки генетичного ризику; повідомлення інформації пацієнтам; допомога родині у прийнятті рішення. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні. Історія розвитку дородової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики.

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

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

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

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

6. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Перелік тем	Практичні заняття	Самостійна робота	ІРС
1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.	2	2	
2. Методи медичної генетики.	2	1	
3. Пропедевтика спадкової патології.	2	1	
4. Моногенні хвороби.	4	2	
5. Хромосомні хвороби.	2	1	
6. Мітохондріальні хвороби.	2	2	
7. Хвороби зі спадковою схильністю.	2	1	
8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.	2	2	
Всього годин	18	12	

8. ТЕМИ ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

Тема практичного заняття		
Номер практичного заняття	Перелік тем до практичних занять	Кількість годин
Заняття № 1	1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.	2
	2. Методи медичної генетики.	2
	3. Пропедевтика спадкової патології.	2
Заняття № 2	1. Моногенні хвороби.	2
	2. Хромосомні хвороби.	2
	3. Мітохондріальні хвороби.	2
Заняття № 3	1 Хвороби зі спадковою схильністю.	2
	2. Профілактика спадкової патології. 3. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.	2
Разом		18

9. САМОСТІЙНА РОБОТА

№ п/п	Види СРС	Кількість годин	Види контролю
1.	Підготовка до практичних занять.	6	Поточний контроль на практичних заняттях.
2.	Самостійне опрацювання тем, які не входять до плану аудиторних занять:		
2.1	Спадкові захворювання нирок.	1	Підсумковий контроль.
2.2.	Системні скелетні дисплазії.	1	Підсумковий контроль.
2.3.	Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	1	Підсумковий контроль.
3.	Індивідуально дослідницька самостійна робота студента.	1	Поточний контроль на

			практичних заняттях.
	Підготовка до підсумкового контролю.	2	
	РАЗОМ	12	

10. ТЕМИ СЕМІНАРСЬКИХ РОБІТ – не передбачено

11. ТЕМИ ЛАБОРАТОРНИХ ЗАНЯТЬ – не передбачено

12. ІНДИВІДУАЛЬНІ ЗАНЯТТЯ – не передбачено

13. ПЕРЕЛІК ПРАКТИЧНИХ НАВИЧОК – не передбачено

15. МЕТОДИ ТА ФОРМИ КОНТРОЛЮ

При оцінюванні студентів приділяється перевага стандартизованим методам контролю:

- тестування (усне, письмове, комп'ютерне);
- структуровані письмові роботи;
- контроль виконання практичної роботи;
- усне опитування;
- усна співбесіда.

Критерії оцінювання знань студентів на занятті (прийняті на методичному засіданні кафедри).

Методи навчання

За джерелами знань використовуються такі методи навчання: словесні – розповідь, пояснення, інструктаж; наочні – демонстрація, ілюстрація; практичні – практична робота, задачі.

За характером логіки пізнання використовуються такі методи: аналітичний, синтетичний, аналітико-синтетичний, індуктивний, дедуктивний.

За рівнем самостійної розумової діяльності використовуються методи: проблемний, частково-пошуковий, дослідницький.

Методи контролю

Форми контролю і оцінювання дисципліни

При оцінюванні знань студентів приділяється перевага стандартизованим методам контролю: тестування (усне, письмове, комп'ютерне), структуровані письмові роботи, структурований контроль практичних навичок.

Форми контролю

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті відповідно до конкретних цілей теми. На всіх практичних заняттях застосовується об'єктивний контроль теоретичної підготовки та засвоєння практичних навичок.

Форми поточного контролю:

Теоретичні знання – тестові завдання, комп'ютерне тестування, індивідуальне опитування, співбесіда, письмові роботи.

Практичні навички та вміння – самостійне обстеження хворих та вміння робити висновки вміння самостійно опитувати, пальпувати, перкутувати та аускультувати, скласти план обстеження і лікування. Підсумковий контроль здійснюється на основі теоретичних знань, практичних навичок та умінь.

Підсумковий контроль засвоєння модуля відбувається по завершенню вивчення блоку відповідних змістових модулів шляхом тестування і вважається зарахованим, якщо мінімальна кількість балів, яку набрав студент при вивченні модуля вирахована шляхом множення кількості балів на кількість тем у модулі відповідає оцінці «3».

Форми підсумкового контролю:

Теоретичні знання – система питань письмового та комп'ютерного тестування.

Практичні навички та вміння – самостійне обстеження хворих та вміння робити висновки вміння самостійно опитувати, пальпувати, перкутувати та аускультувати, скласти план обстеження і лікування.

Бали за індивідуальну роботу додаються до суми балів, набраних студентом за поточну навчальну діяльність.

Розподіл балів, які отримують студенти

Теми занять	Максимальна кількість балів
1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.	12
2. Методи медичної генетики.	12
3. Пропедевтика спадкової патології.	12
4. Моногенні хвороби.	12
5. Хромосомні хвороби.	12
6. Мітохондріальні хвороби.	12
7. Хвороби зі спадковою схильністю.	12
8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.	12
Виконання індивідуальної – курація хворих	34
Всього балів за поточну навчальну діяльність	130
Підсумковий контроль	70
Сума балів	200

Форми контролю:

Попередній (вхідний) контроль слугує засобом виявлення наявного рівня знань студентів для використання їх викладачем на практичному занятті як орієнтування у складності матеріалу. Проводиться з метою оцінки міцності знань та з метою визначення ступеня сприйняття нового навчального матеріалу.

Поточний контроль – контроль самостійної роботи студентів щодо вивчення навчальних матеріалів. Здійснюється на кожному практичному занятті відповідно до конкретних цілей теми з метою перевірити ступінь та якість засвоєння матеріалу, що вивчається. На всіх практичних заняттях застосовується об'єктивний контроль теоретичної підготовки та засвоєння практичних навичок із метою перевірки підготовленості студента до заняття. В процесі поточного контролю оцінюється самостійна робота студента щодо повноти виконання завдань, рівня засвоєння навчальних матеріалів, оволодіння практичними навичками аналітичної, дослідницької роботи та ін.

Рубіжний (тематичний) контроль засвоєння розділу (підрозділу) відбувається по завершенню вивчення блоку відповідних тем шляхом тестування та/або усної співбесіди та/або виконання структурованих завдань. Тематичний контроль є показником якості вивчення тем розділів дисципліни та засвоєння студентами практичних навичок, а також пов'язаних із цим пізнавальних, методичних, психологічних і організаційних якостей студентів. Проводиться на спеціально відведеному – підсумковому – занятті.

Проміжний контроль - полягає в оцінці засвоєння студентами навчального матеріалу на підставі виконання ним певних видів робіт на практичних (семінарських) заняттях за певний період. Проводиться у формі семестрового заліку на останньому практичному (семінарському) занятті в семестрі.

Підсумковий контроль здійснює контролюючу функцію, проводиться з метою оцінки результатів навчання на певному освітньо-кваліфікаційному рівні або на окремих його завершених етапах. Проводиться у формі заліку, диференційованого заліку або іспиту з метою встановлення змісту знань студентів за обсягом, якістю та глибиною, а також вміннями застосувати їх у практичній діяльності. Під час підсумкового контролю враховуються результати складання задачі усіх видів навчальної роботи згідно із структурою робочої програми.

ПРИМІТКА: Кафедра визначає форми контролю відповідно до навчального плану з дисципліни.

ОЦІНЮВАННЯ УСПІШНОСТІ ПО ЗАВЕРШЕННЮ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІНИ

Оцінка з дисципліни визначається як сума кількості балів поточної успішності, що складає 60% загальної оцінки з дисципліни, та оцінки, отриманої на іспиті, що складає 40% загальної оцінки з дисципліни.

Максимальна кількість балів, яку студент може набрати при вивченні дисципліни становить 200 балів, в тому числі за поточну навчальну діяльність – 120 балів, за екзаменаційний підсумковий контроль (іспит) – 80 балів.

Бали з дисципліни конвертуються у традиційну чотирибальну шкалу за абсолютними критеріями:

Оцінка за 200-бальною шкалою	Оцінка за 4-бальною шкалою
170-200 балів	5 – відмінно
140-179 балів	4– добре
101-139 балів	3 – задовільно
100 балів і менше	2– незадовільно

КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ ПОТОЧНОЇ УСПІШНОСТІ

Оцінювання поточної успішності проводиться шляхом підрахунку середнього балу поточної успішності по завершенню вивчення дисципліни. При цьому заокруглення ОЦІНКИ здійснюється за схемою: в діапазоні від 0 до 0,24 заокруглюється до меншої одиниці; в діапазоні від 0,25 до 0,74 заокруглюється до 0,5; в діапазоні від 0,75 до 0,99 заокруглюється до більшої одиниці.

Переведення оцінок за поточну успішність з 12-ти бальної шкали у 120-ти бальну шкалу здійснюється наступним чином:

Рейтингова 12-ти бальна шкала	Шкала оцінювання поточної успішності
4	66
4,5	69
5	72
5,5	75
6	78
6,5	81
7	84
7,5	87
8	90
8,5	93
9	96
9,5	99
10	102
10,5	105
11	108
11,5	111
12	114

Максимальна кількість балів, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни з додаванням балів за індивідуальну роботу студента (ІРС), становить 120 балів.

Семінарська частина заняття

Обговорення разом із викладачем питання теми, вирішування ситуаційних задач, питань ліцензійного іспиту “Крок”.

Бали	Критерії оцінювання
1	Виставляється у тих випадках, коли студент не розкриває зміст навчального матеріалу, не виконав практичної роботи, не оформив протокол.
2	Виставляється студенту, коли він погано орієнтується в матеріалі теми, що виявляється шляхом пропонування йому додаткових запитань, виявляє незнання змісту виконання практичної роботи.
3	Виставляється студенту, коли він фрагментарно розкриває зміст навчального матеріалу, допускає грубі помилки у етіології та патогенезу захворювання, не виконав практичну роботу, частково оформив протокол.
4	Виставляється, коли студент орієнтується в основному матеріалі, але не може самостійно і послідовно сформулювати відповідь, спонукаючи викладача пропонувати йому навідні питання, фрагментарно виконав практичну роботу.
5	Виставляється студенту, коли він фрагментарно розкриває зміст навчального матеріалу, показує початкову уяву про предмет вивчення, виконав практичне завдання не до кінця.

6	Виставляється студенту, коли він відтворює основний навчальний матеріал, але при його викладенні допускає суттєві помилки у визначенні основних клінічних синдромів, лікуванні хворого. Не вміє виписувати рецептів, недооформив протокол заняття.
7	Виставляється студенту у випадку, коли він розкриває основний зміст навчального матеріалу; допускає незначні порушення у визначенні діагнозу, напрямках обстеженні і лікування, нечітко формулює висновки, орієнтується в методиці виконання практичної роботи, виконав її не в повному обсязі.
8	Виставляється у випадку, коли студент розкриває основний зміст навчального матеріалу; дає неповні визначення понять; допускає неточності при формуванні діагнозів, написанні рецептів, нечітко формулює висновки, виконав практичну роботу, але допустив незначні помилки під час проведення дослідження.
9	Виставляється студенту, коли він розкриває основний зміст навчального матеріалу; володіє основним матеріалом по темі, допускаючи незначні порушення у послідовності викладення, самостійно, зі знанням методики виконав практичну роботу, але допустив неточності у вирішуванні ситуаційних задач або питань “Крок”.
10	Виставляється у тих випадках, коли студент виявляє повне знання фактичного матеріалу, вміє оцінювати стан хворого з чітким визначенням основних клінічних синдромів, але допускає неточності в планах обстеження та лікування чи вирішуванні ситуаційних задач або питань “Крок”.
11	Виставляється студенту, коли він показує глибокі, міцні та системні знання в об’ємі навчальної програми, безпомилково відповідає на всі запитання, обґрунтовано формулює висновки, використовуючи матеріали, що виносяться на самостійну роботу студента, повністю вирішив ситуаційні задачі чи питання «Крок»
12	Виставляється студенту, коли він самостійно, грамотно і послідовно, з вичерпною повнотою, використовуючи дані додаткової літератури, відповів на запитання, в повному обсязі призначає обстеження і лікування, правильно виписує рецепти, правильно вирішив ситуаційні задачі чи питання «Крок»

Контролююча частина заняття

Кількість завдань	Перелік форм письмового контролю	Сума максимальної кількості балів
24	Вирішення тестових завдань.	12
3	Відповіді на конструктивні завдання, розв'язування ситуаційних задач.	12

Отримана студентом кількість балів за письмовий контроль конвертується наступним чином:

- 0 балів за правильні відповіді = 0 балів
- 1-2 балів за правильні відповіді = 1 бал
- 3-4 балів за правильні відповіді = 2 бали
- 5-6 балів за правильні відповіді = 3 бали
- 7-9 балів за правильні відповіді = 4 бали
- 10-12 балів за правильні відповіді = 5 бали
- 13-16 балів за правильні відповіді = 6 бали
- 17-19 балів за правильні відповіді = 7 балів
- 20 балів за правильні відповіді = 8 балів
- 21 бал за правильні відповіді = 9 балів
- 22 бал за правильні відповіді = 10 балів
- 23 бал за правильні відповіді = 11 балів
- 24 бал за правильні відповіді = 12 балів

ЗАГАЛЬНА ОЦІНКА ЗА ПІДСУМКОВЕ ЗАНЯТТЯ ВИСТАВЛЯЄТЬСЯ ЯК СЕРЕДНЄ АРИФМАТИЧНЕ ВСІХ ВИДІВ ДІЯЛЬНОСТІ СТУДЕНТА.

Оцінка за ПРАКТИЧНУ ЧАСТИНУ	Оцінка за СЕМІНАР	Оцінка за ПИСЬМОВИЙ КОНТРОЛЬ								
		4	5	6	7	8	9	10	11	12
4	4	4	4	5	5	5	6	6	6	7
4	5	4	5	5	5	6	6	6	7	7
4	6	5	5	5	6	6	6	7	7	7
4	7	5	5	6	6	6	7	7	7	8
4	8	5	6	6	6	7	7	7	8	8
4	9	6	6	6	7	7	7	8	8	8
4	10	6	6	7	7	7	8	8	8	9
4	11	6	7	7	7	8	8	8	9	9
4	12	7	7	7	8	8	8	9	9	9
5	5	5	5	5	6	6	6	7	7	7
5	6	5	5	6	6	6	7	7	7	8
5	7	5	6	6	6	7	7	7	8	8
5	8	6	6	6	7	7	7	8	8	8
5	9	6	6	7	7	7	8	8	8	9
5	10	6	7	7	7	8	8	8	9	9
5	11	7	7	7	8	8	8	9	9	9
5	12	7	7	8	8	8	9	9	9	10
6	6	5	6	6	6	7	7	7	8	8
6	7	6	6	6	7	7	7	8	8	8
6	8	6	6	7	7	7	8	8	8	9
6	9	6	7	7	7	8	8	8	9	9
6	10	7	7	7	8	8	8	9	9	9
6	11	7	7	8	8	8	9	9	9	10
6	12	7	8	8	8	9	9	9	10	10
7	7	6	6	7	7	7	8	8	8	9
7	8	6	7	7	7	8	8	8	9	9
7	9	7	7	7	8	8	8	9	9	9
7	10	7	7	8	8	8	9	9	9	10
7	11	7	8	8	8	9	9	9	10	10
7	12	8	8	8	9	9	9	10	10	10
8	8	7	7	7	8	8	8	9	9	9
8	9	7	7	8	8	8	9	9	9	10
8	10	7	8	8	8	9	9	9	10	10
8	11	8	8	8	9	9	9	10	10	10
8	12	8	8	9	9	9	10	10	10	11
9	9	7	8	8	8	9	9	9	10	10
9	10	8	8	8	9	9	9	10	10	10
9	11	8	8	9	9	9	10	10	10	11

9	12	8	9	9	9	10	10	10	11	11
10	10	8	8	9	9	9	10	10	10	11
10	11	8	9	9	9	10	10	10	11	11
10	12	9	9	9	10	10	10	11	11	11
11	11	9	9	9	10	10	10	11	11	11
11	12	9	9	10	10	10	11	11	11	12
12	12	9	10	10	10	11	11	11	12	12
Оцінка за письмовий контроль	Оцінка за практичне завдання	4	5	6	7	8	9	10	11	12
		Оцінка за теоретичну підготовку								

Методичне забезпечення:

1. Матеріали підготовки до практичних занять
2. Методичні вказівки до практичних занять.
3. Варіанти завдань для самостійної та індивідуальної роботи студентів.
4. Тестові завдання для підсумкового тестового модульного контролю.
5. Тестові завдання для щоденного контролю.
6. Варіанти теоретичних питань для самостійного вивчення.

Перелік навчально-методичної літератури

Основна:

1. Медична генетика: Підручник / За ред.чл.-кор.АМН України, проф. О.Я.Гречаніної, проф.Р.В.Богатирьової, проф.О.П.Волосовця. Київ: Медицина, 2007.-536 с.
2. Е.Я Гречанина « Проблемы современной генетики» .Харьков, 2003.- 403 с.
3. Т.В.Сорокман, В.П.Пішак, І.В.Ластівка, О.П.Волосовець, Р.Є.Булик. Клінічна генетика.-Чернівці, 2006.-450 с.
4. І.С.Сміян, Н.В.Банадига, І.О.Багірян. Медична генетика дитячого віку.- Тернопіль:Укрмедкнига».-2003.-183 с.

Додаткова:

1. Актуальність скринуючих програм при обстеженні дітей на фенілкетонурію. - 11-й Український конгрес із міжнародною участю (Харків) / М.П.Веропотвелян, І.В.Жильчова, О.М.Авксентьев [та ін.] // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2005. - № 20. - С.115.

2. Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей / А.Ю.Асанов, Н.С.Демикова, С.А.Морозов.- М: АСАДЕМА. - 2003. – 216 с.
3. Богатырева Р.В. Нарушения обмена порфиринов. Методические рекомендации / Р.В.Богатырева, О.П.Здыбская, А.А.Глухова // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2005.-№ 19.- С. 127-132.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П.Бочков. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с.
5. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І.Бужієвська.- К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
6. Воробець З.Д., Чупашко О.Я., Сергієнко Л.М., Матвієнко Я.В., Рибальченко В.К. Біологія з основами паразитології та генетики. Навчальний посібник для студентів вищих фармацевтичних навчальних закладів і фармацевтичних факультетів медичних навчальних закладів III –IV рівнів акредитації. – Львів: ПП Кварт, 2003.
7. Гречаніна О.Я. Медична генетика / О.Я.Гречаніна, Р.В.Богатирьова, О.П.Волосовець.- Київ: Медицина.- 2007.-534с.
8. Гречанина Е.Я. Проблемы современной генетики / Е.Я.Гречанина // Харьков, 2003. - 424 с.
9. Використання методу полімеразної ланцюгової реакції в клінічній практиці / О.Я.Гречаніна, Р.О.Мойсеєнко, О.П.Здибська [та ін.]. – К., 2005. - 16 с.
10. Козлова С.І. «Спадкові синдроми та медико-генетичне консультування» - М., 1996.
11. Мітохондріальні хвороби / О.Я.Гречаніна, Ю.Б.Гречаніна, О.П.Здибська [та ін.]. - К., 2005. – 37 с.
12. Ультразвуковая пре- и постнатальная диагностика патологии центральной нервной системы / Е.Я.Гречанина, Е.П.Здыбская, Ю.Б.Гречанина [и др.] .- Харьков, 1999. – 63 с.
13. Системні скелетні дисплазії / О.Я.Гречаніна, Т.А.Майборода, Р.О.Моїсеєнко [та ін.]. - К., 2005. – 20 с.
14. Гречаніна О.Я. Клініка, діагностика, лікування метаболічних хвороб / О.Я.Гречаніна // Ультразвукова перинатальна діагностика. – Харків, 2003. - № 16. - С.3-41.
15. Служинська З.О., Калинюк П.П., Служинська О.Б. Спадковість людини (хромосомні та генні хвороби). – Львів, 1997.
16. Слюсарев А.О., Жукова С.В. Біологія. – К.: Вища школа, 1992.
17. Федченко С.М. Молекулярні основи генетики. – Луганск, 2003.