

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ**

**СУМСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

Навчально-науковий медичний інститут

Кафедра педіатрії

**РОБОЧА ПРОГРАМА ОСВІТНЬОГО КОМПОНЕНТА**

**СУЧАСНІ МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ**

<b>Рівень вищої освіти</b>	Другий рівень
<b>Спеціальність: освітня програма</b>	222 Медицина: Медицина, 228 Педіатрія: Педіатрія

Затверджено рішенням Ради з якості

\_\_\_\_\_  
Протокол від \_\_\_\_\_ № \_\_\_\_\_

Голова Ради з якості

\_\_\_\_\_  
Прімова Людмила  
Олександрівна

## ДАНІ ПРО РЕЦЕНЗУВАННЯ ТА ПОГОДЖЕННЯ

Розробник

Петрашенко Вікторія  
Олександрівна

Рецензування робочої навчальної програми	<hr/> <hr/>
Розглянуто і схвалено на засіданні робочої проектної групи (РПГ) освітньої програми Медицина	Протокол від _____ № _____  Керівник РПГ (гарант програми) _____ Приступа Людмила Никодимівна
Розглянуто і схвалено на засіданні робочої проектної групи (РПГ) освітньої програми Педіатрія	Протокол від _____ № _____  Керівник РПГ (гарант програми) _____ Сміян Олександр Іванович
Розглянуто і схвалено на засіданні Кафедра педіатрії	Протокол від _____ № _____  Завідувач кафедри _____ Сміян Олександр Іванович

# СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

## 1. Загальна інформація про навчальну дисципліну

<b>Повна назва навчальної дисципліни</b>	Сучасні методи генетичної діагностики
<b>Повна офіційна назва закладу вищої освіти</b>	Сумський державний університет
<b>Повна назва структурного підрозділу</b>	Навчально-науковий медичний інститут. Кафедра педіатрії
<b>Розробник(и)</b>	Петрашенко Вікторія Олександрівна
<b>Рівень вищої освіти</b>	Другий рівень вищої освіти, НРК – 7 рівень, QF-LLL – 7 рівень, FQ-EHEA – другий цикл
<b>Семестр вивчення навчальної дисципліни</b>	18 тижнів протягом 5-го семестру
<b>Обсяг навчальної дисципліни</b>	Обсяг дисципліни становить 5 кред. ЄКТС, 150 год., з яких 36 год. становить контактна робота з викладачем (36 практичних занять), 114 годин - самостійна робота
<b>Мова викладання</b>	Українська

## 2. Місце навчальної дисципліни в освітній програмі

<b>Статус дисципліни</b>	Вибіркова навчальна дисципліна для освітніх програм "Медицина", "Педіатрія"
<b>Передумови для вивчення дисципліни</b>	Передумови для вивчення відсутні
<b>Додаткові умови</b>	Додаткові умови відсутні
<b>Обмеження</b>	Обмеження відсутні

## 3. Мета навчальної дисципліни

Метою навчальної дисципліни є досягнення студентами сучасних знань та професійних вмінь з методів генетичної діагностики на підставі вивчення груп ризику розвитку спадкових хвороб; алгоритмів обстеження пацієнтів високого генетичного ризику, аналізу та інтерпретації результатів цитогенетичних, молекулярно-генетичних, біохімічних обстежень та визначення стану внутрішньоутробного розвитку плода

## 4. Зміст навчальної дисципліни

<b>Модуль 1. Синдромологічний аналіз</b>
--

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

Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.

Тема 2 Клініко-генеалогічний аналіз.

Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоvodu при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому доміантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування.

Тема 3 Складання родоvodu. Робота з діагностичними каталогами.

Розрахування ризику при різних типах успадкування. Аналіз родоvodів. Правила складання родоvodu. Символи, що використовуються при складанні родоvodu. Вимоги до легенди родоvodu. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання. Правила роботи з діагностичними каталогами.

Тема 4 Синдромологічний аналіз.

Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні.

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

Тема 5 Цитогенетичні методи дослідження в клініці

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

Тема 6 Хромосомні аномалії (числові, структурні).

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

Тема 7 Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однопатьківська дисомія

Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однопатьківської дисомії. Зображення типів хромосомної нестабільності.

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

Тема 8 Діагностика спадкових хвороб обміну речовин

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

Тема 9 Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм. Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії та природженого гіпотиреозу.

Тема 10 Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.

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

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

Тема 11 Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном.

Тема 12 ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: метод блот-гібридизації по Саузерну, ПЛР-аналіз. Мультиплексна ПЛР, метод аналізу конформаційного поліморфізму одноланцюгової ДНК (SSCP-аналіз), гетеродуплексний аналіз фрагментів ДНК. Непрямі (косвені) методи діагностики мутацій

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

Тема 13 Методи пренатальної діагностики.

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

<p>Тема 14 Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку</p> <p>Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження, принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному ринні. Терміни проведення ультразвукового скринінгу Показання для направлення вагітних на другий та третій рівень обстеження. Соматогенетичне дослідження плоду з синдромологічним аналізом. Сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку. Оптимальні строки для діагностики природжених вад розвитку. Використання доплерографії. Показання до елімінації вагітності.</p>
<p>Тема 15 Біохімічні скринінгові програми</p> <p>Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропнії, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.</p>
<p>Тема 16 Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази</p> <p>Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.</p>
<p>Тема 17 Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження</p> <p>Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.</p>

## 5. Очікувані результати навчання навчальної дисципліни

Після успішного вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти зможе:

РН1	Аналізувати, інтерпретувати та використовувати в практичній діяльності знання сучасного стану проблем та досягнен в галузі медична генетика, основних концепцій, теорій, гіпотез щодо проблем спадкової патології.
РН2	Обирати та використовувати сучасні методи дослідження в галузі медичної генетики (цитогенетичні, методи генної та клітинної інженерії, пренатальної діагностики) відповідно до поставленої мети, завдань та критеріїв досягнення очікуваних результатів при вивченні спадкових та вроджених хвороб.
РН3	Інтерпретувати, аналізувати та узагальнювати дані з проблем хромосомних, генних та мультифакторних захворювань, визначати їх місце в системі існуючих знань
РН4	Оцінювати і використовувати інформацію стосовно причин виникнення генних, хромосомних та вроджених вад розвитку, володіти прогностичним алгоритмами розрахунків розвитку генетичної патології.
РН5	Використовувати фахову лексику у практичній діяльності.

## 7. Види навчальних занять та навчальної діяльності

### 7.1 Види навчальних занять

<p><b>Тема 1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї</b></p>
<p>Пр1 "Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї." (денна)</p> <p>Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.</p>
<p><b>Тема 2. Клініко-генеалогічний аналіз.</b></p>
<p>Пр2 "Клініко-генеалогічний аналіз." (денна)</p> <p>Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому домінантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування.</p>
<p><b>Тема 3. Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами.</b></p>
<p>Пр3 "Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами." (денна)</p> <p>Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки. Правила роботи з діагностичними каталогами.</p>
<p><b>Тема 4. Синдромологічний аналіз.</b></p>
<p>Пр4 "Синдромологічний аналіз" (денна)</p> <p>Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні.</p>
<p><b>Тема 5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці</b></p>

Пр5 "Цитогенетичні методи дослідження в клініці" (денна)

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

#### **Тема 6. Хромосомні аномалії (числові, структурні).**

Пр6 "Хромосомні аномалії (числові, структурні)." (денна)

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

#### **Тема 7. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія**

Пр7 "Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія" (денна)

Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однобатьківської дисомії. Зображення типів хромосомної нестабільності.

#### **Тема 8. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин**

Пр8 "Діагностика спадкових хвороб обміну речовин" (денна)

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

#### **Тема 9. Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.**

Пр9 "Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології." (денна)

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм. Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії та природженого гіпотиреозу.

#### **Тема 10. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.**



Пр10 "Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО." (денна)

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

### **Тема 11. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.**

Пр11 "Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології." (денна)

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном.

### **Тема 12. ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.**

Пр12 "ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань." (денна)

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: 1. Метод блот-гібридації по Саузерну. 2. ПЛР-аналіз. Мультиплексна ПЛР. 3. Метод аналізу конформаційного поліморфізму одноланцюгової ДНК (SSCP-аналіз). 4. Гетеродуплексний аналіз фрагментів ДНК. Непрямі (косвені) методи діагностики мутацій

### **Тема 13. Методи пренатальної діагностики.**

Пр13 "Методи пренатальної діагностики." (денна)

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

### **Тема 14. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку**

Пр14 "Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку" (денна)

Основні задачі пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження, принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Поняття пренатальної діагностики Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному рівні. Терміни проведення ультразвукового скринінгу Показання для направлення вагітних на другий та третій рівень обстеження. Соматогенетичне дослідження плоду з синдромологічним аналізом. Сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку. Оптимальні строки для діагностики природжених вад розвитку. Використання доплерографії. Показання до елімінації вагітності.

<b>Тема 15. Біохімічні скринінгові програми</b>
<p>Пр15 "Біохімічні скринінгові програми" (денна)</p> <p>Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропні, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.</p>
<b>Тема 16. Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази</b>
<p>Пр16 "Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази" (денна)</p> <p>Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.</p>
<b>Тема 17. Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження</b>
<p>Пр17 "Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження" (денна)</p> <p>Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.</p>
<p>Пр18 "Диференційований залік" (денна)</p> <p>Диференційований залік</p>

## 7.2 Види навчальної діяльності

НД1	Підготовка до практичних занять
НД2	Електронне навчання у системах (Zoom , MIX.sumdu.edu.ua, ОСW.sumdu.edu.ua)
НД3	Розбір клінічних кейсів
НД4	Підготовка до поточного та підсумкового контролю
НД5	Індивідуальний дослідницький проєкт (підготовка мультимедійних презентацій)
НД6	Самонавчання
НД7	Перегляд фільмів
НД8	Робота з підручниками та релевантними інформаційними джерелами
НД9	Інтерпретація каріограм, робота з діагностичними каталогами

## 8. Методи викладання, навчання

Дисципліна передбачає навчання через:

МН1	Case-based learning (CBL). Навчання на основі аналізу клінічного випадку, ситуації
-----	--

МН2	Team-based learning (TBL). Командно-орієнтоване навчання
МН3	Research-based learning (RBL). Навчання через дослідження
МН4	Рольова гра
МН5	Мозковий штурм
МН6	Навчальна дискусія / дебати

Практичні заняття дозволяють студентам планувати схему обстеження хворого та інтерпретувати результати досліджень хворих із генетичною патологією. Аналіз конкретних ситуацій дозволить визначити тактику обстеження хворих. Практико-орієнтоване навчання розвиватиме у студентів навички самостійного навчання, синтезу та аналітичного мислення.

Вивчення дисципліни розвиває здатність студентів абстрактного мислення, аналізу та синтезу; здатність вчитися, оволодівати сучасними знаннями та застосовувати їх у практичних ситуаціях; здатність до використання інформаційних і комунікаційних технологій; креативність

## 9. Методи та критерії оцінювання

### 9.1. Критерії оцінювання

Визначення	Чотирибальна національна шкала оцінювання	Рейтингова бальна шкала оцінювання
Відмінне виконання лише з незначною кількістю помилок	5 (відмінно)	$170 \leq RD \leq 200$
Вище середнього рівня з кількома помилками	4 (добре)	$140 \leq RD < 169$
Непогано, але зі значною кількістю недоліків	3 (задовільно)	$120 \leq RD < 139$
Можливе повторне складання	2 (незадовільно)	$0 \leq RD < 119$

### 9.2 Методи поточного формативного оцінювання

МФО1	Тестування
МФО2	Опитування та усні коментарі викладача за його результатами
МФО3	Перевірка та оцінювання письмових завдань
МФО4	Взаємооцінювання (peer assessment)
МФО5	Захист презентації
МФО6	Розв'язування клінічних кейсів

### 9.3 Методи підсумкового сумативного оцінювання

МСО1	Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу
МСО2	тестування
МСО3	Захист презентації

МСО4	Підсумковий контроль: диференційований залік (відповідно до регламенту проведення)
------	--

Контрольні заходи:

<b>5 семестр</b>		<b>200 балів</b>
МСО1. Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу		<b>100</b>
		100
МСО2. тестування		<b>10</b>
		10
МСО3. Захист презентації		<b>10</b>
		10
МСО4. Підсумковий контроль: диференційований залік (відповідно до регламенту проведення)		<b>80</b>
		80

Контрольні заходи в особливому випадку:

<b>5 семестр</b>		<b>200 балів</b>
МСО1. Оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу		<b>100</b>
	У випадку карантинних обмежень оцінювання письмових робіт, опитування, розв'язування клінічного кейсу проводяться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google meet.	100
МСО2. тестування		<b>10</b>
	У випадку карантинних обмежень тестування проводиться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua.	10
МСО3. Захист презентації		<b>10</b>
	У випадку карантинних обмежень захист презентації проводиться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google meet.	10
МСО4. Підсумковий контроль: диференційований залік (відповідно до регламенту проведення)		<b>80</b>
	У випадку карантинних обмежень диференційований залік проводиться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google meet.	80

Оцінка з дисципліни, визначається як сума балів за поточну навчальну діяльність (не менше 72) та балів за підсумковий модульний контроль (не менше 48). Кількість балів за поточну діяльність вираховується за формулою  $100 \times \text{середнє арифметичне успішності студента у 4 бальній системі оцінювання} / 5$ . За діагностичне тестування студент отримує максимально 10

балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен отримати студент - 6 балів. За захист презентації студент максимально отримує 10 балів, мінімально -6. Максимальна кількість балів за поточну навчальну діяльність студента - 120. Студент допускається до заліку за умови виконання вимог навчальної програми та у разі, якщо за поточну навчальну діяльність він набрав не менше 72 балів: 60 балів під час практичних занять, 6 бали за захист презентації та 6 балів за тестування Підсумковий модульний контроль проводиться наприкінці навчального семестру у формі письмового заліку, при цьому оцінці «5» відповідає 80 балів, «4» - 64 бали, «3» - 48 балів, «2» - 0 балів. У випадку незадовільного результату за підсумковий модульний контроль студент має право перескласти залік. Студенти, які не з'явилися на залік без поважної причини, вважаються такими, що отримали незадовільну оцінку. Відмова студента виконувати підсумкове модульне завдання атестується як незадовільна відповідь.

## 10. Ресурсне забезпечення навчальної дисципліни

### 10.1 Засоби навчання

ЗН1	Бібліотечні фонди, архів каріограм, генеалогічних карток, результатів біохімічних скринінгових досліджень крові.
ЗН2	Комп'ютери, комп'ютерні системи та мережи
ЗН3	КНП СОР "Обласна дитяча клінічна лікарня"
ЗН4	Мультимедіа, відео- і звуковідтворювальна, проєкційна апаратура (відеокамери, проєктори, екрани ноутбуки)
ЗН5	Програмне забезпечення (для підтримки дистанційного навчання)

### 10.2 Інформаційне та навчально-методичне забезпечення

Основна література	
1	USMLE Step 1: Biochemistry and Medical Genetics [Текст] : Lecture Notes / Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. — New York : Kaplan, 2019. — 409 p.
2	Вибрані аспекти медичної генеики / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній // Суми: Сумський державний університет, 2019. - 169 с.
3	Medical genetics / V..O. Petrashenko, A.M. Loboda, S.M. Kasian // Sumy: Sumy state University, 2018. - 139 p.
4	Бондаренко, М. В. Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. - Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. - 184 с
Допоміжна література	
1	Modern methods of genetic diagnosis / V.E. Markevich, V.O. Petrashenko, O.K. Redko [ et.al.] // Sumy: Sumy state University, 2016. - 214 p.
2	Nelson Texbook of Pediatrics, 20th edition / Robert M. Kliegman, Bonita F. Stanton, Ninaa F. Schor [et al.] // London: Elsevier, 2016. - 3880 p.


3	Романенко Т., Петрашенко В.О., Зайцев І.Е. Випадок синдрому Пфейфера(Pfeifer syndrome) в Сумській області // XXXIII Міжнародний медичний конгрес студентів та молодих вчених. Тернопіль : Тернопільський національний медичний університет, 2019 с.175-176
<b>Інформаційні ресурси в Інтернеті</b>	
1	<a href="https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796">https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796</a>

## ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

№ з/п	Тема	Загальний обсяг, годин	Лекції, годин	Практичні заняття, годин	Лабораторні роботи, годин	Самостійне опрацювання матеріалу (СРС), годин	Індивідуальні завдання, годин (із обсягу СРС)
<b>денна форма навчання</b>							
Модуль 1. Синдромологічний аналіз							
1	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей про банди та членів його сім'ї	8	0	2	0	6	0
2	Клініко-генеалогічний аналіз.	8	0	2	0	6	0
3	Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами.	10	0	2	0	8	0
4	Синдромологічний аналіз.	8	0	2	0	6	0
Модуль 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології							
1	Цитогенетичні методи дослідження в клініці	8	0	2	0	6	0
2	Хромосомні аномалії (числові, структурні).	10	0	2	0	8	0
3	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія	8	0	2	0	6	0
Модуль 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології							
1	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин	8	0	2	0	6	0
2	Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.	10	0	2	0	8	0
3	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	10	0	2	0	8	0
Модуль 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології							
1	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	10	0	2	0	8	0
2	ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.	10	0	2	0	8	0
Модуль 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології							
1	Методи пренатальної діагностики.	8	0	2	0	6	0

№ з/п	Тема	Загальний обсяг, годин	Лекції, годин	Практичні заняття, годин	Лабораторні роботи, годин	Самостійне опрацювання матеріалу (СРС), годин	Індивідуальні завдання, годин (із обсягу СРС)
2	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	8	0	2	0	6	0
3	Біохімічні скринінгові програми	8	0	2	0	6	0
4	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази	8	0	2	0	6	8
5	Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження	10	0	4	0	6	0
<i>Всього з навчальної дисципліни (денна форма навчання)</i>		<i>150</i>	<i>0</i>	<i>36</i>	<i>0</i>	<i>114</i>	<i>8</i>



	<p><b>РЕГЛАМЕНТ ДИСЦИПЛІНИ</b>  <b>«Сучасні методи генетичної діагностики»</b></p> <p><b>Ступінь вищої освіти</b> Другий рівень вищої освіти, НРК – 7 рівень, QF-LLL – 7 рівень, FQ-EHEA – другий цикл  <b>Спеціальність: освітня програма</b> 222 Медицина: Медицина, 228 Педіатрія: Педіатрія  <b>Рік навчання</b> 2022  <b>Семестр</b> один семестр  <b>Форма навчання</b> денна  <b>Мова викладання</b> українська</p>
<b>Викладач(і)</b>	Петрашенко Вікторія Олександрівна
<b>Контактна інформація викладача</b>	к.мед.н., доцент кафедри педіатрії Петрашенко Вікторія Олександрівна, e-mail: v.petrashenko@med.sumdu.edu.ua
<b>Час та місце проведення консультацій</b>	КНП СОР "Обласна дитяча клінічна лікарня", щовівторка 16.00-18.00
<b>Посилання на освітні платформи для онлайн занять</b>	<a href="https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796">https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796</a>
<b>Посилання на силабус в каталозі курсів</b>	<a href="https://pg.cabinet.sumdu.edu.ua/report/syllabus/9c56c2d5b5088fa2e4a9ea10de6ce7112223157">https://pg.cabinet.sumdu.edu.ua/report/syllabus/9c56c2d5b5088fa2e4a9ea10de6ce7112223157</a>
<b>Засоби зворотного зв'язку із групою щодо отримання та опрацювання виданих матеріалів</b>	Mix.sumdu.edu.ua, електронна скринька, viber
<b>ПОЛІТИКИ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ</b>	
<b>Політика щодо відвідування</b>	Студент має відвідати 100% практичних . У випадку пропуску занять студент повинен відпрацювати пропущене заняття відповідно до розкладу відпрацювань, затвердженому на кафедрі за наявності відповідного розпорядження деканата.

<p><b>Політика оцінювання</b></p>	<p>Оцінка з дисципліни, визначається як сума балів за поточну навчальну діяльність (не менше 72) та балів за підсумковий модульний контроль (не менше 48). Кількість балів за поточну діяльність вираховується за формулою <math>100 \times \text{середнє арифметичне успішності студента у 4 бальній системі оцінювання} / 5</math>. За діагностичне тестування студент отримує максимально 10 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен отримати студент - 6 балів. За захист презентації студент максимально отримує 10 балів, мінімально -6. Максимальна кількість балів за поточну навчальну діяльність студента - 120. Студент допускається до заліку за умови виконання вимог навчальної програми та у разі, якщо за поточну навчальну діяльність він набрав не менше 72 балів: 60 балів під час практичних занять, 6 бали за захист презентації та 6 балів за тестування Підсумковий модульний контроль проводиться наприкінці навчального семестру у формі письмового заліку, при цьому оцінці «5» відповідає 80 балів, «4» - 64 бали, «3» - 48 балів, «2» - 0 балів. У випадку незадовільного результату за підсумковий модульний контроль студент має право перескласти залік. Студенти, які не з'явилися на залік без поважної причини, вважаються такими, що отримали незадовільну оцінку. Відмова студента виконувати підсумкове модульне завдання атестується як незадовільна відповідь.</p>
<p><b>Політика щодо дедлайнів та перескладання</b></p>	<p>У випадку незадовільного результату студент має право двічі перескласти залік Студенти, які не з'явилися на залік без поважної причини, вважаються такими, що отримали незадовільну оцінку. Відмова студента виконувати завдання атестується як незадовільна відповідь. Студент має право одержати пояснення щодо отриманої оцінки.</p>
<p><b>Політика щодо оскарження результатів оцінювання</b></p>	<p>Оскарженню можуть підлягати результати оцінювання з модульних та семестрових атестацій. Для цього здобувач має подати апеляцію на ім'я директора/декана у день проведення атестаційного заходу чи після оголошення результатів його складання, але не пізніше наступного робочого дня. За розпорядженням директора створюється комісія з розгляду апеляції. За рішенням апеляційної комісії оцінка може змінюватися у разі встановлення порушень під час проведення атестацій.</p>

**Політика щодо академічної доброчесності**

Всі роботи, визначені регламентом, повинні бути виконані здобувачем самостійно. Під час виконання письмового модульного або підсумкового контролю списування заборонене. Роботи здобувача вищої освіти не повинні містити плагіату, фактів фабрикації та фальсифікації списування. Під час вивчення дисципліни неприпустимими також є інші прояви академічної доброчесності, перелік яких визначено Кодексом академічної доброчесності університету.

У разі, якщо викладачем виявлено порушення академічної доброчесності з боку здобувача вищої освіти під час вивчення навчальної дисципліни, викладач має право вчинити одну з наступних дій:

- знизити на величину до 40% включно кількість балів, отриманих при виконанні завдання на практичному занятті;
- надати рекомендації щодо доопрацювання обов'язкового домашнього завдання із зниженням підсумкової кількості отриманих балів на величину 25% включно;
- не зараховувати обов'язкове домашнє завдання без надання права його перероблення;
- призначити перескладання письмового модульного або підсумкового контролю із зниженням підсумкової кількості отриманих балів на величину до 15% включно;
- відмовити в перескладанні письмового модульного або підсумкового контролю.

**Узгодження результатів навчання з методами викладання, навчання та оцінювання**

Результат навчання	Види навчальних занять	Види навчальної діяльності	Методи, технології викладання і навчання	Засоби навчання	Методи та критерії оцінювання
РН1	Пр1-Пр18	НД1, НД2, НД3, НД4, НД5, НД6, НД8	МН1, МН2, МН3, МН6	ЗН1, ЗН2, ЗН4, ЗН5	МСО1, МСО2, МСО3, МСО4
РН2	Пр5-Пр18	НД1, НД2, НД3, НД4, НД6, НД7, НД8, НД9	МН1, МН2, МН4, МН5, МН6	ЗН1, ЗН2, ЗН3, ЗН4, ЗН5	МСО1, МСО2, МСО4
РН3	Пр5-Пр12	НД1, НД2, НД3, НД4, НД6, НД8, НД9	МН1, МН2, МН5, МН6	ЗН1, ЗН2, ЗН3, ЗН4, ЗН5	МСО1, МСО2, МСО4
РН4	Пр1-Пр18	НД1, НД2, НД3, НД4, НД6, НД8	МН1, МН2, МН4, МН5, МН6	ЗН1, ЗН2, ЗН3, ЗН4, ЗН5	МСО1, МСО2, МСО4
РН5	Пр1-Пр18	НД1, НД3, НД4, НД5, НД6, НД8, НД9	МН1, МН2, МН3, МН4, МН5, МН6	ЗН1, ЗН2, ЗН4, ЗН5	МСО1, МСО2, МСО3, МСО4