

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
НАЦІОНАЛЬНА МЕДИЧНА АКАДЕМІЯ ПІСЛЯДИПЛОМНОЇ ОСВІТИ
ІМЕНІ П. Л. ШУПИКА

ЗАТВЕРДЖЕНО



Рішення вченої ради

Протокол 18.01.2017 № 1

Заступник голови вченої ради

чл.-кор. НАМН України професор

Ю. П. Вдовиченко

**Навчальний план та програма
циклу тематичного удосконалення
«Лізосомні хвороби»**

Тривалість навчання – 0,5 місяця

Кафедра медичної та лабораторної генетики

Київ – 2017

ПОГОДЖЕНО

вченою радою УДІР НМАПО

імені П.Л. Шупика

«28» грудня 2016р.

протокол № 10

Директор УДІР

професор [підпис] Л.В.Суслікова

НАВАРЯДНИЙ ПЛАН ТА ПРОГРАМА
ВІЩІАНОГОДОУ УДОСКОНАЩЕННЯ
«ЛІЗОСОМІН ХВОРОБ»
(Гривачістє - 2016)

Склад робочої групи

1. ГОРОВЕНКО Наталія Григорівна – член-кореспондент НАМН України, професор, доктор медичних наук, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика медична».
2. ПОДОЛЬСЬКА Світлана Володимирівна – кандидат біологічних наук, доцент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
3. ШЕЙКО Лариса Павлівна – кандидат медичних наук, доцент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
4. ЄВСЕЄНKOVA Олена Геннадіївна – кандидат біологічних наук, асистент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
5. БРІШЕВАЦ Людмила Іванівна – асистент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.

Пояснювальна записка

Цикл тематичного удосконалення «Лізосомні хвороби» проводиться з метою спеціальної теоретичної та практичної підготовки лікарів-генетиків, педіатрів, гематологів, неврологів, лікарів-лаборантів - біохіміків та лаборантів з вищою освітою для подальшої роботи з родинами, обтяженими моногенною патологією, насамперед, метаболічними хворобами.

Лізосомні хвороби накопичення – це тяжкі спадкові нейро-дегенеративні захворювання, які на сьогоднішній день представлені такими групами: муколіпідози, мукополісахаридози, глікопротеїнози та сфінголіпідози. Ці захворювання характеризуються досить високою генетичною гетерогенністю та вираженим клінічним поліморфізмом. Для цієї групи дуже важливим є можливість ранньої діагностики та формування реєстру пацієнтів з різними групами лізосомних хвороб, в зв'язку з реальними успіхами сучасної медицини у лікуванні цих тяжких захворювань.

В оновлену програму вперше включені сучасні аспекти та можливості лікування хвороб: Помпе, Фабрі, мукополісахаридозів I, II та VI, цистінозу.

Зміст програми даного циклу охоплює обсяг теоретичних і практичних знань, необхідних для практичної роботи з лікарями різних фахів. Програму побудовано за системою блоків.

Блоками є 6 курсів програми. Курси розбито на розділи, кожний з яких включає кілька тем, а кожна тема складається з окремих елементів. Для орієнтації в програмі та впорядкування інформації, що міститься в ній, курси, розділи і елементи закодовані.

Навчальний план циклу визначає контингент слухачів, тривалість навчання, розподіл годин, відведених на теоретичне та практичне вивчення розділів навчальної програми. В разі необхідності, враховуючи рівень базисних знань, регіональну патологію, актуальність та специфіку завдань охорони здоров'я регіону та інші обставини, кафедра може вносити корективи та доповнення в навчальні години, які регламентовані навчальними планами, в межах 20% від загального об'єму часу.

Для виконання даної програми в процесі навчання передбачено такі види занять: лекції, практичні та семінарські заняття. Під час навчання лікарі у відповідності з навчальним планом підвищують рівень теоретичної підготовки та оволодівають практичними знаннями. Теоретична підготовка передбачає лекції, активну участь у семінарських заняттях.

Найбільш доцільне орієнтовне співвідношення лекційних, практичних і семінарських занять на циклах тематичного удосконалення 25%-50%-25%. Для виконання даної програми в процесі навчання передбачено такі види занять: лекції, практичні та семінарські заняття.

Враховуючи короткотривалість циклу, може бути запланована позааудиторна самостійна робота слухачів, яка не включається в навчальний

план. Самостійна позааудиторна робота слухача над засвоєнням навчального матеріалу може виконуватися у бібліотеці вищого навчального закладу, навчальних кабінетах кафедр, комп'ютерних класах, клініці. В необхідних випадках ця робота проводиться відповідно до заздалегідь складеного графіка, що гарантує можливість індивідуального доступу слухача до потрібних дидактичних засобів.

Для визначення рівня засвоєних знань слухачами передбачено проведення в кінці циклу заліку.

Слухачі, які прослухали повний курс циклу та успішно склали залік, одержують свідоцтво встановленого зразка про проходження підвищення кваліфікації на даному циклі тематичного удосконалення.

НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН
циклу тематичного удосконалення
«Лізосомні хвороби»

Тривалість циклу – 2 тижні (78 годин)

Мета навчання: поглиблення теоретичних знань для верифікації діагнозу лізосомних хвороб та вдосконалення практичних навиків і вмінь лікарів різних фахів відповідно сучасним досягненням медичної науки.

Контингент слухачів: лікарі-генетики, педіатри, гематологи, неврологи, лікарі-лаборанти –генетики, біологи, лаборанти з вищою не-медичною освітою та інші.

| Код курсу | Назва курсу | Кількість навчальних годин | | | |
|---------------|--|----------------------------|-----------|-----------|-----------|
| | | Лекції | Практичні | Семінари | Разом |
| 1. | Організаційні основи медико-генетичного забезпечення України | 2 | - | - | 2 |
| 2. | Генетика людини | 4 | 2 | 4 | 10 |
| 3. | Клінічна генетика і характеристика спадкових хвороб | 4 | 4 | 4 | 12 |
| 4. | Лізосомні хвороби | 8 | 10 | 10 | 28 |
| 5. | Методи дослідження генетики людини | 2 | 6 | 4 | 12 |
| 6. | Медико-генетичне консультування | 2 | 8 | - | 10 |
| 7. | Питання імунопрофілактики | 2 | - | - | 2 |
| 8. | Залік | - | - | 2 | 2 |
| Всього | | 24 | 30 | 24 | 78 |

ПРОГРАМА
циклу тематичного удосконалення
«Лізосомні хвороби»

| Код | Назва курсу, розділу, теми |
|----------|---|
| 1 | 2 |
| 1 | Науково-організаційні основи медико-генетичного забезпечення населення України |
| 1.1 | Організаційні принципи допомоги хворим зі спадковою патологією та їх родинам |
| 1.2 | Організм людини та середовище |
| 1.3 | Роль генетичних факторів в захворюваності, смертності та соціальній адаптації людини |
| 2 | Генетика людини |
| 2.1. | Історія розвитку та становлення мед. генетики в Україні та за кордоном |
| 2.2 | Молекулярні основи спадковості. Роль нуклеїнових кислот у зберіганні і реалізації генетичної інформації |
| 2.3 | Генетичний код, його характеристика |
| 2.4 | Гени та ознаки. Сучасне уявлення про молекулярну організацію генома у еукаріот |
| 2.5 | Поняття про ген. Структура гена |
| 2.6 | Спадковість та успадкування |
| 2.7 | Генотип та фенотип |
| 2.8 | Досягнення генної інженерії, перспективи використання |
| 2.9 | Методи дослідження генетики людини |
| 3 | Клінічна генетика, характеристика спадкових хвороб |
| 3.1 | Спадковість і патологія |
| 3.1.1 | Загальна характеристика спадкової патології. Етіологія, патогенез, класифікація спадкової патології |
| 3.1.2 | Принципи діагностики спадкових хвороб |
| 3.1.3 | Синдромологічний аналіз |
| 3.1.4 | Клініко-генеалогічний аналіз |
| 3.2 | Спадкові хвороби обміну |
| 3.3 | Сучасні аспекти діагностики та лікування проблем метаболізму |
| 4 | Лізосомні хвороби |
| 4.1 | Спадкові хвороби, пов'язані з дефектами лізосомних ферментів |
| 4.2 | Патогенез та етіологія ЛХ |
| 4.3 | Загальна характеристика ЛХН |
| 4.4 | Характеристика класів мукополісахаридозів |
| 4.4.1 | Синдром Гурлера (MPS IH) |
| 4.4.2 | Синдром Шейє (MPS IS) |
| 4.4.3 | Синдром Гурлер-Шейє (MPS IH/S) |
| 4.4.4 | Синдром Хантера (MPS II) |
| 4.4.5 | Синдром Сан-Філіппо А (MPS IIIA) |
| 4.4.6 | Синдром Сан-Філіппо В (MPS IIIB) |
| 4.4.7 | Синдром Сан-Філіппо С (MPS IIIC) |
| 4.4.8 | Синдром Сан-Філіппо D (MPS IIID) |
| 4.4.9 | Синдром Моркіо А (MPS IVA) |
| 4.4.10 | Синдром Моркіо В (MPS IVB) |
| 4.4.11 | Синдром Марото-Ламі (MPS VI) |

| | |
|--------------|--|
| 4.4.12 | Синдром Слая (MPS VII) |
| 4.5 | Характеристика класу гліколіпідозів |
| 4.5.1 | GM1 гангліозидоз |
| 4.5.2 | Хвороба Тея-Сакса |
| 4.5.3 | GM2 гангліозидоз: АВ варіант |
| 4.5.4 | Хвороба Сандхоффа |
| 4.5.5 | Хвороба Фабрі |
| 4.5.6 | Хвороба Гоше |
| 4.5.7 | Метахроматична лейкоцистозія |
| 4.5.8 | Хвороба Краббе |
| 4.5.9 | Хвороба Німана-Піка (тип А та В) |
| 4.5.10 | Німана-Піка (тип С) |
| 4.5.11 | Хвороба Німана-Піка (тип D) |
| 4.5.12 | Хвороба Фарбера |
| 4.5.13 | Хвороба Вольмана |
| 4.6. | Характеристика класу глікогенозів |
| 4.6.1 | Хвороба Помпе |
| 4.7. | Характеристика класу олігосахаридозів/глікопротеїнозів |
| 4.7.1. | α -маннозидоз |
| 4.7.2. | β -маннозидоз |
| 4.7.3. | Фукозидоз |
| 4.7.4. | Аспартил глюкозаминурія |
| 4.7.5. | Сиалідоз (Муколіпідоз I) |
| 4.7.6. | Галактосиалідоз (Синдром Голдберга) |
| 4.7.7. | Хвороба Шиндлера |
| 4.8. | Порушення транспорту лізосомальних ферментів |
| 4.8.1. | Муколіпідоз II (I-клітинна хвороба) |
| 4.8.2. | Муколіпідоз III (псевдо-Гурлер поліцистозія) |
| 4.9. | Порушення транспорту лізосомальних мембран |
| 4.9.1. | Цистіноз |
| 4.9.2. | Хвороба Салла |
| 4.10. | Інші лізосомні хвороби |
| 4.10.1 | Хвороба Баттена (ювенільний нейрональний цероїдліпофусциноз) |
| 4.10.2. | Інфантильний нейрональний цероїдліпофусциноз |
| 4.10.3. | Муколипидоз IV |
| 4.10.4. | Дефіцит просапозину |
| 4.11. | Принципи терапії ЛХ. |
| 4.11.1 | Ферментозамісна терапія на прикладі хвороби Гоше. |
| 4.12. | Підходи до індивідуальної профілактики лізосомних хвороб |
| 4.13. | Медико-генетичне консультування при лізосомних хворобах |
| 4.13.1 | Повторний ризик виникнення лізосомних хвороб в родині, підходи до оцінки |
| 4.13.2 | Принципи диспансеризації родин з лізосомними захворюваннями |
| 4.13.3 | Панетнічний характер ЛХ |
| 4.14. | Формування груп ризику для диспансерного обліку пацієнтів, родоводи яких обтяжені лізосомними хворобами |
| 5 | Методи дослідження генетики людини |
| 5.1. | Клініко-генеалогічний метод та його роль в діагностиці лізосомних хвороб. |
| 5.1.1. | Аналіз родоводу. |
| 5.2 | Молекулярно-генетичні методи дослідження |
| 5.2.1 | Принципи, покладені в основу молекулярно-генетичних методів діагностики |

| | |
|--------------|--|
| | моногенних хвороб |
| 5.2.2 | Правила забору та збереження матеріалу для молекулярно-генетичних досліджень |
| 5.2.3 | Виділення ДНК та реакція ампліфікації |
| 5.2.4 | Використання алель-специфічної ампліфікації для визначення мутацій в генах при ЛХ |
| 5.2.5 | Електрофоретичні методи детекції продуктів полімеразної ланцюгової реакції |
| 5.2.6 | Рестрикційний аналіз |
| 5.2.7 | Методи секвенування послідовності генів |
| 5.2.8 | Використання молекулярно-генетичних методів для пренатальної діагностики ЛХ |
| 5.2.9. | Правила оформлення результатів молекулярно-генетичних досліджень |
| 5.3 | Біохімічні методи дослідження |
| 5.3.1 | Принципи біохімічної діагностики спадкових хвороб обміну речовин |
| 5.3.2 | Правила забору та збереження матеріалу для біохімічних досліджень при діагностиці ЛХ |
| 5.3.3 | Загальна характеристика біохімічних методів дослідження патологічних метаболітів в біоматеріалах |
| 5.3.4 | Роль методу тонкошарової хроматографії в діагностиці ЛХ |
| 5.3.5 | Спектрофоретичні методи в діагностиці ЛХ |
| 5.3.6 | Методи дослідження накопичувального субстрата: морфологічні, радіологічні |
| 5.3.7 | Флуориметричні методи дослідження активності ензима |
| 5.3.8 | Хроматографічні методи: газова хроматографія, рідинна, мас-спектрометрія |
| 5.3.9 | Радіоімунний та імуоферментний аналіз |
| 5.3.10 | Методи визначення активності ферментів |
| 5.3.11 | Біохімічні методи дослідження гетерозиготного носійства |
| 5.3.125.3.11 | Використання біохімічних методів для пренатальної діагностики ЛХ |
| 6 | Медико-генетичне консультування |
| 6.1 | Завдання медико-генетичного консультування з медичної, соціальної точки зору організації охорони здоров'я |
| 6.3 | Принципи медико-генетичного консультування моногенної патології |
| 6.5 | Методи пренатальної діагностики спадкових хвороб: ультразвукове дослідження плоду, визначення альфа-фетопротеїну, фітоамніографія, біопсія хоріону, амніоцентез, кордоцентез |
| 6.6 | Показання та терміни проведення неінвазивних методів пренатальної діагностики лізосомних хвороб |
| 6.7 | Показання, протипоказання, ускладнення та терміни проведення інвазивних методів дослідження при моногенній патології |
| 6.10 | Принципи пренатальної діагностики лізосомних хвороб. |
| 6.12 | Преконцепційна профілактика лізосомних хвороб |
| 6.13 | Морально-етичні, психологічні та соціальні аспекти медико-генетичного консультування |
| 7 | Питання імуопрфілактики |

ПЕРЕЛІК
питань до заліку до циклу тематичного удосконалення
«Лізосомні хвороби»

| № | |
|-----|--|
| 1 | Організаційні принципи допомоги та питання трудової експертизи хворих з моногенною патологією |
| 2 | Молекулярні основи спадковості |
| 3 | Структура геному людини |
| 4 | Класифікація спадкових хвороб обміну |
| 5 | Загальна характеристика лізосомних хвороб (ЛХ) |
| 6 | Класифікація ЛХ |
| 7 | Етіологія та патогенез ЛХ |
| 8 | Алгоритм діагностики ЛХ |
| 9 | Загальна характеристика, можливості діагностики та принципи терапії мукополісахаридозів. |
| 10 | Загальна характеристика, можливості діагностики та принципи терапії мукополіпідозів |
| 11 | Загальна характеристика гангліозидозів. GM1 та GM2-гангліозидози (хвороби Тея-Сакса, Зандхоффа) |
| 12 | Загальна характеристика сфінгомелозів. Хвороба Німана-Піка.(типи А, В, С). |
| 13 | Хвороба Гоше. Загальна характеристика. |
| 14 | Метахроматична лейкоцистозія. Явище псевдодефіциту при ЛХН. |
| 15 | Загальна характеристика олігосахаридозів. |
| 16 | Хвороба Фабрі. Недостатність галактозидози А. |
| 17 | Хвороба Вольмана. Хвороба накопичення ефірів холестерину. |
| 18 | Загальна характеристика маннозидозів. |
| 19 | Загальна характеристика фукозидозів. |
| 20. | Основні принципи терапії ЛХ. |
| 21 | Фермент-замісна терапія на прикладі хвороби Гоше та синдрому Гюрлера. |
| 22 | Роль пренатальної діагностики при підозрі на ЛХ. |
| 23 | Панетнічний характер ЛХ |
| 24 | Загальна характеристика біохімічних методів дослідження патологічних метаболітів в біоматеріалах |
| 25 | Методи дослідження накопичувального субстрата: морфологічні, радіологічні. |
| 26 | Роль методу тонкошарової хроматографії в діагностиці ЛХ |
| 27 | Молекулярно-генетичні методи, що використовують для виявлення мутацій при ЛХ. |
| 28 | Роль молекулярно-генетичних методів для пренатальної діагностики ЛХ |
| 29 | Методи визначення активності ферментів. |
| 30 | Біохімічні методи дослідження гетерозиготного носійства. |
| 31 | Використання алель-специфічної ампліфікації для визначення мутацій в генах при ЛХ |
| 32 | Рестрикційний аналіз. |
| 33 | Методи секвенування послідовності генів |
| 34 | Система прекоцепційної профілактики моногенної патології. |

| | |
|-----|---|
| 35 | Імунопрофілактика населення в Україні. |
| 36 | Особливості обстеження хворого з моногенною патологією. |
| 37 | Клініко-генеалогічний метод та його роль в діагностиці лізосомних хвороб Аналіз родоводів. |
| 38. | Особливості медико-генетичного консультування при моногенній патології. |

**Перелік навиків та умінь
до циклу тематичного удосконалення
«Лізосомні хвороби»**

| № пп | Назва навичок та умінь |
|---------|--|
| 1. | Клініко-генеалогічний метод та його роль в діагностиці моногенної патології. Аналіз родоводів. |
| 2. | Особливості аналізу родоходу, обтяженого лізосомними хворобами |
| 3. | Особливості клінічного розгляду хворих з лізосомними хворобами |
| 5. | Розрахунок генетичного ризику при моногенній патології. |
| 6. | Інтерпретація результатів молекулярно-генетичної діагностики при лізосомних хворобах |
| 7. | Особливості обстеження хворого з лізосомними хворобами. |
| 8. | Інтерпретація результатів тонкошарової хроматографії в діагностиці ЛХ |

ЛІТЕРАТУРА

1. Антропогенетика з основами медичної генетики / С.В. Демидов, Ж.М. Мінченко, Т.І. Гавриленко та ін. – К.: Фітоцент, 2012. – 505 с.
2. Біологічна хімія з біохімічними методами дослідження: підручник / О.Я. Склярів, Н.В. Фартушок, Л.Д. Сойка та ін. – К.: Медицина, 2009. – 352 с.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. – [4-е изд.]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 544 с.
4. Вахарловский В.Г. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / В.Г. Вахарловский, О.П. Романенко, В.Н. Горбунова. – СПб: Феникс. – 2009. – 288 с.
5. Введение в молекулярную диагностику. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных и онкологических заболеваний / под. ред. акад. М.А. Пальцева и проф. Д.В. Залетаева. – Т.2. – М.: Медицина, 2011. – 504 с.
6. Великов В.А. Молекулярная биология: практическое руководство/ В.А. Великов. – Саратов: Издательство «Саратовский источник», 2013. – 84 с.
7. Генетика / 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.
8. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / под общ. ред. В.С.Баранова. – СПб: Н-Л, 2009. – 527 с.
9. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики / В.Н. Горбунова. – М.: Издательский центр Академия, 2012. – 240 с.
10. Горбунова В.Н. Генетика и канцерогенез/ В.Н. Горбунова, Е.Н. Имянитов //СПб.: СПбГПМА. - 2007.- 24 с.
11. Горбунова В.Н., Пчелина С.Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. Лекции в Политехническом. Изд-во Политехнического Университета, 2010 – 350 с.
12. Горовенко Н.Г. Застосування методу полімеразної ланцюгової реакції у дослідженні геному людини (методичні вказівки) / Н.Г. Горовенко, С.В. Подольська, З.І. Россоха та ін. – К., 2011. – 47 с.
13. Горовенко Н.Г. Метахроматична лейкодистрофія: особливості діагностики, лікування та медико-генетичного консультування (методичні рекомендації)/ Н.Г. Горовенко, Пічкур Н.О., Ольхович Н.В. – К., 2010. – 23 с.
14. Горовенко Н.Г. Виділення нуклеїнових кислот з клінічного матеріалу (методичні рекомендації)/ Н.Г. Горовенко, З.І. Россоха, С.В. Подольська та ін. – К., 2010. – 39 с.
15. Горовенко Н.Г. Організація роботи лабораторії при проведенні досліджень методом полімеразної ланцюгової реакції з використанням флуоресцентної детекції продуктів ампліфікації (методичні рекомендації) / [Н.Г. Горовенко, З.І. Россоха, С.В. Подольська та ін.]. – К., 2010. – 38 с.

16. Джонс К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смитсу; [пер.с англ.]. – М.: Практика, 2011. – 1022.с.
17. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей / под ред. В.П. Зыкова. М., Триада-Х, 2007. – 224 с.
18. Запорожан В.Н. Медицинская генетика / В. Н. Запорожан, Ю. И. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова, 2012. - 277 с.
19. Запорожан В.Н. Генетическая медицина / В.Н. Запорожан, В.А. Кордюм, Ю.И. Бажора и др.; под ред. В. Н. Запорожана, 2008. - 431 с.
20. Инвитро диагностика. Лабораторная диагностика. 3-е изд., перераб. и дополн. /Под ред. Е.А. Кондрашовой, А.Ю. Островского – М.- Медицина. - 2009.- 832 с.
21. Кресюн В.И. Фармакогенетические основы взаимодействия организма и лекарств / В. И. Кресюн, Ю. И. Бажора ; Одес. ОГМУ, 2007. - 163 с.
22. Клінічна фармакогенетика: навч. посіб. для студ ВМНЗ / О. О. Яковлева та ін.. – Вінниця: Нова Книга, 2011. – 160 с.
23. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. - 448 с.
24. Лабораторні спеціалізації: біохімічні методи: метод.посібник/ [укл. І.Д. Николук , Л.М. Чебан, М.М. Марченко]. – [вид. 2-ге, доповн. та випр.]. – Чернівці: Чернівецький нац. ун-т, 2009. – 76 с.
25. Медична генетика / [За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця]. – Київ: Медицина. – 2007. – 536 с.
26. Медична генетика: навчально-методичний посібник для студентів ВНЗ / [В.Е. Маркевич, М.П. Загородній, І.Е. Зайцев та ін.]. – Суми: Сумський державний університет, 2011. – 363 с.
27. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии/ Г.Р. Мутовин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832с.
28. Наследственные болезни: национальное руководство / [Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
29. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей. Симптом. Синдром. Болезнь/ П.В. Новиков. – М.: Триада-Х, 2009. – 432 с.
30. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика/ Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. – М: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 610 с.
31. Оплачко Л.Т. Генетика: навч. посібник / Л. Т. Оплачко. – Чернівці: Рута, 2009. – 124 с.
32. Паткин Е.Л. Эпигенетические механизмы распространенных заболеваний человека / Е.Л. Паткин. – СПб.: Нестор-История, 2008. - 127 с.
33. Примроуз С. Геномика. Роль в медицине / Примроуз С., Тваймен Р. – М.: Бином, 2008. – 277 с.
34. Притчард Д.Д. Наглядная медицинская генетика/ Д.Д. Притчард, Б.Р. Корф. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 196 с.

35. ПЦР в реальном времени / под ред. Д.В. Ребрикова. – [2-е изд., доп. и перераб.]. – М.: Бином. Лаборатория знаний, 2009. – 221 с.
36. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія/ А.В. Сиволоб. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 384 с.
37. Сычев Д.А. Клиническая фармакогенетика /под ред. В.Г. Кукеса, Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. 248 с.
38. Терновська Т.К. Генетичний аналіз: навч. посібник з курсу «Загальна генетика» /Т. К. Терновська. – К.: Вид. дім «Киево-Могилянська академія», 2010. – 335 с.
39. Тищенко Л.И., Никитина Т.В. Методы амплификации нуклеиновых кислот: принципы и возможности. Учебно-методическое пособие. - СПб, 2008. – 92с.
40. Breier AC, Cé J, Mezzalana J, Daitx VV, Moraes VC, Goldim MP, Coelho JC. Alpha-l-iduronidase and arylsulfatase B in dried blood spots on filter paper: Biochemical parameters and time stability. Clin Biochem. 2017 Jan 11. pii: S0009-9120(16)30341-1. doi: 10.1016/j.clinbiochem.2016.12.007. [Epub ahead of print] PMID:28088454.
41. Wasielica-Poslednik J, Politino G, Schmidtman I, Lorenz K, Bell K, Pfeiffer N, Pitz S Influence of Corneal Opacity on Intraocular Pressure Assessment in Patients with Lysosomal Storage Diseases. PLoS One. 2017 Jan 12;12(1):e0168698. doi: 10.1371/journal.pone.0168698. eCollection 2017.
42. Skurat AV, Segvich D, depaoli-Roach AA, Roach PJ. NOVEL METHOD FOR DETECTION OF GLYCOGEN IN CELLS. Glycobiology. 2017 Jan 10. Pii: cwx005. Doi: 10.1093/glycob/cwx005. [Epub ahead of print].
43. Yamamoto T, Shimojima K, Matsufuji M, Mashima R, Sakai E, Okuyama T Aspartylglucosaminuria caused by a novel homozygous mutation in the AGA gene was identified by an exome-first approach in a patient from Japan. Brain Dev. 2017 Jan 4. pii: S0387-7604(16)30239-X. doi: 10.1016/j.braindev.2016.12.004. [Epub ahead of print].
44. Khan S, Alméciga-Díaz CJ, Sawamoto K, Mackenzie WG, Theroux MC, Pizarro C, Mason RW, Orii T, Tomatsu S . Mucopolysaccharidosis IVA and glycosaminoglycans. Mol Genet Metab. 2016 Nov 29. pii: S1096-7192(16)30231-1. doi: 10.1016/j.ymgme.2016.11.007. [Epub ahead of print]
45. Raymond GV, Pasquali M, Polgreen LE, Dickson PI, Miller WP, Orchard PJ, Lund TC. Elevated cerebral spinal fluid biomarkers in children with mucopolysaccharidosis I-HSci Rep. 2016 Dec 2;6:38305. doi: 10.1038/srep38305
46. Valayannopoulos V, Mengel E, Brassier A, Grabowski G Lysosomal acid lipase deficiency: Expanding differential diagnosis Mol Genet Metab. 2016 Nov 10. pii:

- S1096-7192(16)30171-8. doi: 10.1016/j.ymgme.2016.11.002. [Epub ahead of print]
47. Feng Y, Huang Y, Tang C, Hu H, Zhao X, Sheng H, Zhang W, Tan M, Xie T, Zheng J, Liu Z, Su X, Shao Y, Li X, Cheng J, Mao X, Liu L. Clinical and molecular characteristics of patients with Gaucher disease in Southern China *Blood Cells Mol Dis.* 2016 Nov 3. pii: S1079-9796(16)30150-4. doi: 10.1016/j.bcmd.2016.10.026. [Epub ahead of print]
 48. Weinreb NJ, Barbouth DS, Lee RE Causes of death in 184 patients with type 1 Gaucher disease from the United States who were never treated with enzyme replacement therapy *Blood Cells Mol Dis.* 2016 Oct 24. pii: S1079-9796(16)30208-X. doi: 10.1016/j.bcmd.2016.10.002. [Epub ahead of print]
 49. Harmatz P, Shediach R. Mucopolysaccharidosis VI: pathophysiology, diagnosis and treatment. *Front Biosci (Landmark Ed).* 2017 Jan 1;22:385-406.
 50. Ittiwut C, Boonbuamas S, Srichomthong C, Ittiwut R, Suphapeetiporn K, Shotelersuk V. Novel Mutations, Including a Large Deletion in the ARSB Gene, Causing Mucopolysaccharidosis Type VI. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2017 Jan;21(1):58-62. doi: 10.1089/gtmb.2016.0221. Epub 2016 Oct 31.
 51. Shumnalieva R, Monov S, Shoumnaieva-Ivanova V, Rashkov R. Adult Niemann-Pick disease type B with myositis ossificans: a case report *Acta Reumatol Port.* 2016 Jul-Sep;41(3):260-264.
 52. Nalysnyk L, Rotella P, Simeone JC, Hamed A, Weinreb N. Gaucher disease epidemiology and natural history: a comprehensive review of the literature *Hematology.* 2016 Oct 20:1-9. [Epub ahead of print].
 53. Yoshida S, Kido J, Matsumoto S, Momosaki K, Mitsubuchi H, Shimazu T, Sugawara K, Endo F, Nakamura K. Prenatal diagnosis of Gaucher disease using next-generation sequencing. *Pediatr Int.* 2016 Sep;58(9):946-9. doi: 10.1111/ped.13069.
 54. Orsini JJ, Saavedra-Matiz CA, Gelb MH, Caggana M. Newborn screening for Krabbe's disease. *J Neurosci Res.* 2016 Nov;94(11):1063-75. doi: 10.1002/jnr.23781.