НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ ІМЕНІ П. Л. ШУПИКА
СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«МЕДИЧНА ТА ЛАБОРАТОРНА ГЕНЕТИКА»

Галузь знань	Е «Природничі науки, математика та статистика»
Шифр та назва спеціальності	Е1 «Біологія та біохімія»
Назва освітньо-професійної програми	«Прикладна біологія та біомедицина»
Рівень вищої освіти	другий (магістерський) рівень
Кафедра	медичної та лабораторної генетики
Статус навчальної дисципліни (обов'язкова, вибіркова)	обов'язкова
Форма навчання	очна (денна), заочна

Викладач

Прізвище, ім'я, по батькові	Горовенко Наталія Григорівна
Посада	завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики
Науковий ступінь, вчене звання	доктор медичних наук, професор, член –кореспондент НАМН України
Електронна адреса	medgen2010@ukr.net
Посилання на профіль викладача	https://www.nuozu.edu.ua/s/np/k/medychnoi-ta-laboratornoi-henetyky/naukovo-pedahohichni-pratsivnyky/1952-horovenko-nataliia-hryhorivna#gsc.tab=0
Консультації	щоденно протягом другого семестру першого навчального року, 10:00 – 16:00, окрім суботи та неділі.

Загальна інформація про дисципліну	
Мета дисципліни	Формування у здобувачів вищої освіти комплексу теоретичних знань і практичних навичок щодо сучасних генетичних методів дослідження спадкової патології, а також їх застосування для розв'язання конкретних прикладних завдань. Дисципліна спрямована на оволодіння загальною методологією аналізу та ключовими методами, що мають важливе значення в дослідженні біологічного матеріалу. Вивчення цієї навчальної дисципліни є вагомим етапом загальної підготовки здобувача освіти, забезпечує необхідну базу знань і вмінь для подальшого освоєння більш складних методів і приладів, а також формує здатність обґрунтовано обирати ефективний метод аналізу відповідного об'єкта згідно сформованих завдань.
Завдання дисципліни	Освоєння теоретичних основ щодо механізмів збереження, передачі і реалізації спадкових ознак на всіх рівнях організації живого (молекулярному, клітинному, організменному та популяційному) та організації спадкового матеріалу, властивостей та механізмів реалізації генетичного коду, структури генів, механізмів експресії генетичної інформації, принципів і методів генетичного аналізу; практики застосування генетичних методів аналізу (клініко-генеалогічний, біохімічний, цитогенетичний, молекулярно-цитогенетичний, молекулярно-генетичний та їх модифікації). Вивчення дисципліни дасть змогу навчатися приймати рішення щодо використання ефективного генетичного методу аналізу чи комбінації декількох методів для дослідження певного об'єкту.
Пререквізити	Опанування дисципліни ґрунтується на базових знаннях із генетики, молекулярної та клітинної біології, біохімії. Передбачає розуміння основ спадковості й мінливості, організації та реалізації генетичної інформації, а також наявність базових навичок роботи з біологічним матеріалом, аналізу й інтерпретації результатів лабораторних досліджень.
Постреквізити	Набуті знання та навички застосовуються для аналізу спадкової патології, вибору методів генетичних досліджень та інтерпретації їх результатів. Вони можуть використовуватися під час переддипломної практики, підготовки до атестаційного іспиту, виконання кваліфікаційної роботи та подальшої науково-дослідної діяльності.
Компетентності, формуванню яких сприяє дисципліна	***Інтегральна компетентність:*** Здатність розв'язувати складні завдання та проблеми в сфері біології та біомедицини при здійсненні професійної діяльності або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та здійснення інновацій, характеризується невизначеністю умов і вимог. ***Загальні компетентності:*** ЗК06. Здатність проведення досліджень на відповідному рівні. ***Фахові компетентності:*** СК01. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності. СК07. Здатність діагностувати стан біологічних систем за результатами дослідження організмів різних рівнів організації. СК10. Здатність використовувати результати наукового пошуку в практичній діяльності. СК11. Здатність розробляти та впроваджувати нові лабораторні підходи до виявлення патологічних змін на молекулярному, клітинному та тканинному рівнях. СК12. Здатність інтегрувати біологічні, біохімічні, фармакологічні та біотехнологічні знання для створення та оцінювання

	інноваційних технологій профілактики, моніторингу та корекції патологічних станів людини.
Результати навчання	ПРН5. Аналізувати та оцінювати вплив досягнень біології на розвиток суспільства. ПРН6. Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях із точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень. ПРН16. Критично осмислювати теорії, принципи, методи з різних галузей біології для вирішення практичних завдань і проблем. ПРН17. Оцінювати та застосовувати сучасні методи досліджень для виявлення патологічних змін на всіх рівнях організму відповідно до поставленої мети. ПРН18. Розробляти та впроваджувати біотехнологічні, біохімічні та фармакологічні підходи для моніторингу, профілактики та корекції патологічних станів із врахуванням міждисциплінарного контексту.
Обсяг дисципліни	Загальний обсяг дисципліни: 4 кредити ЄКТС (120 годин). Для очної денної форми навчання: аудиторних 54 годин, самостійна робота 66 години. Для заочної форми навчання: аудиторних 20 годин, самостійна робота 100 години.
Форма підсумковогоконтролю	Іспит
Терміни викладання дисципліни	Дисципліна викладається у 2 (другому) семестрі 1 року підготовки.

Програма дисципліни

Код теми	Назва модулю, теми	Перелік основних питань теми
1.	**Медична генетика. Предмет та завдання.**	Предмет та завдання медичної генетики. Організація медико-генетичної служби в Україні. Роль спадковості в патології людини. Особливості проявів спадкових хвороб. Класифікація спадкової патології. Етапи ембріонального розвитку людини. Диференціювання на молекулярно-генетичному, клітинному та тканинному рівнях.

		Регуляція в процесі дроблення і її порушення (утворення монозиготних близнюків, вади розвитку). Критичні періоди розвитку. Тератогенез. Тератогенні фактори. Вроджені вади розвитку: первинні та вторинні, їх етіологічна гетерогенність. Ізольовані, системні та множинні вроджені вади розвитку. Мікроаномалії, мікроознаки та стигми дизембріогенезу як морфогенетичні варіанти розвитку, генез та постнатальна модифікація. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології.
2.	**Клінічна діагностика спадкових захворювань. Клініко-генеалогічний аналіз.**	Особливості клінічного огляду хворих та їх родини, що сприяють діагностиці вродженої та спадкової патології. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Спадкові хвороби з пізнім проявом. Прогредієнтний характер перебігу. Ураженість різних органів та систем: полісистемність ураження. Медико-генетичне консультування, особливості, основні завдання та показання до проведення. Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторній патології. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантносгі гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому домінантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування. Складання родоводу. Символи, та правила, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Розрахування ризику при різних типах успадкування. Аналіз родоводів**.**
3.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб. Сучасні напрямки досліджень у генетиці.	Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропотехногенних факторів навколишнього середовища). Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв’язок з безпліддям, мимовільним викиднем). Хромосомний набір людини. Поняття про каріотип. Хромосомні аномалії (числові, структурні). Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоїдності хромосом. Правила запису каріотипу. Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однобатьківської дисомії. Хромосомні хвороби, що зумовлені порушенням кількості чи структури хромосом, цитогенетичні механізми, сутність. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах. Класифікація, етіологія, патогенез хромосомних хвороб. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Повні й мозаїчні форми. Типова клінічна картина хромосомних хвороб, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Хромосомні хвороби, пов’язані з кількісними змінами статевих хромосом (Синдроми Тернера та синдром Клайнфельтера, полісомії за статевими хромосомами). Частота хромосомної

		патології у популяції, клінічні форми й варіанти, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Хромосомні хвороби, пов'язані з кількісними змінами аутосом (Синдроми Дауна, Патау, Едвардса). Хромосомні хвороби, пов'язані зі структурними аномаліями хромосом (Синдром Лежена - синдром «крику кішки». Мікроделеційні синдроми (Синдром Вільямса, Прадера-Віллі, Ангельмана), їх діагностика. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпритинг. Діагностика та профілактика хромосомних хвороб. Цитогенетичний метод. Показання до проведення. Сучасні технології дослідження хромосом. Проект «Геном» і його результати. Сучасні напрямки дослідження: геноміка, транскриптоміка, протеоміка, метаболоміка, епігенетика, фармакогенетика, нутрігеноміка. Повногеномні дослідження (GWAS). Дослідження некодуючих РНК. Використання CRISPR-CAS9 та інших молекулярно-генетичних інструментів.
4.	**Загальна характеристика моногенної патології. Генетичні методи діагностики**	Моногенні (молекулярні) хвороби людини, що зумовлені зміною молекулярної структури гена. Приклади моногенних хвороб обміну, зокрема вуглеводного, амінокислотного, ліпідного, мінерального обміну. Механізм їх виникнення та принципи лабораторної діагностики. Біохімічні методи діагностики. Поняття про селективний і масовий скринінг. Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами. Феномен антиципації. Типи генних мутацій. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Поняття про гено-, фено- і нормокопії. Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична. Хвороби амінокислотного обміну (ФКУ, схема патогенезу). Хвороби білірубінового обміну (синдром Жильбера). Хвороби обміну вуглеводів (галактоземія, глікогенози). Лізосомні хвороби накопичення (мукополісахаридози). Порушення обміну ліпідів. Сімейна гіперхолестеринемія. Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Сучасна класифікація, коротка характеристика груп, труднощі каузальної класифікації. Схема патогенезу спадкових хвороб обміну. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування Порушення синтезу гормонів (вроджений гіпотиреоз, адреногенітальний синдром). Синдром мальбабсорбції. Целіакія. Муковісцидоз. Синдром Марфана. Синдром Елерса-Данлоса. Синдром фрагільної (ламкої) Х-хромосоми. Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Полімеразна ланцюгова реакція. Секвенування. Розшифровка геному людини. Показання до застосування молекулярно-генетичних

		методів та їх обмеження. Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну. Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах. Симптоматична і патогенетична терапія. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб. Етіотропне лікування. Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб. Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати). Особливості терапії та сучасні досягнення в лікуванні спадкової патології.
5.	**Загальна характеристика мітохондріальної патології. Методи діагностики.**	Особливості будови мітохондріальної ДНК. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Особливості мітохондріальної дисфункції. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК (синдром Лебера). Хвороби, зумовлені делеціями або дуплікаціями мітохондріальної ДНК (клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів Кернса-Сейра і Пірсона). Хвороби, зумовлені точковими мутаціями в генах т-РНК (клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS). Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.
6.	**Загальна характеристика мультифакторної патології. Клініка, діагностика, лікування. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.**	Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторних 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 (надати схему). Конкретні механізми реалізації спадкової схильності. Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику. 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.
МКР	Модульна контрольна робота	Письмове тестування.

Структура навчальної дисципліни

Код теми	Назва освітнього модулю, теми	**Денна форма навчання (120 годин)**					
		Усього	лекції	семі-нарські	лабора торні	самос-тійна робота	індивід. робота
1.	Медична генетика. Предмет та завдання	16	2	6	-	8	-
2.	Клінічна діагностика спадкових	16	2	6	-	8	-

	захворювань. Клініко-генеалогічний аналіз.						
3.	Хвороби зі спадковою схильністю	22	4	6	-	12	-
4.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб.	20	4	6	-	10	-
5.	Загальна характеристика моногенної патології.	22	4	6	-	12	-
6.	Загальна характеристика мультифакторної патології. Клініка, діагностика, лікування. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	16	2	4	-	10	-
7.	МКР	8	-	2	-	6	-
Усього кредитів / годин за дисципліну		**120**	**18**	**36**	**-**	**66**	**-**

Код теми	Назва освітнього модулю, теми	**Заочна форма навчання (120 годин)**					
		Усього	лекції	семі-нарські /практичні	лабораторні	самостійна робота	індивід. робота
1.	Медична генетика. Предмет та завдання	14	2	-	-	12	-
2.	Клінічна діагностика спадкових захворювань. Клініко-генеалогічний аналіз.	18	-	2	-	16	-
3.	Хвороби зі спадковою схильністю	20	2	-	-	18	-
4.	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб.	24	2	4	-	18	-
5.	Загальна характеристика моногенної патології.	18	2	-	-	16	-
6.	Загальна характеристика мультифакторної патології. Клініка, діагностика, лікування. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.	18	2	2	-	14	-
7.	МКР	**8**		**2**	**-**	**6**	
Усього кредитів / годин за дисципліну		**120**	**10**	10	**-**	**100**	**–**

Самостійна робота

Код теми	Зміст самостійної роботи	Обсяг СР		
		денна форма	вечірня форма	заочна форма
1	**Медична генетика. Предмет та завдання** Предмет та завдання медичної генетики. Організація медико-генетичної служби в Україні. Роль спадковості в патології людини. Особливості проявів спадкових хвороб. Класифікація спадкової патології.	8	–	12

	Етапи ембріонального розвитку людини. Диференціювання на молекулярно-генетичному, клітинному та тканинному рівнях. Регуляція в процесі дроблення і її порушення (утворення монозиготних близнюків, вади розвитку). Критичні періоди розвитку. Тератогенез. Тератогенні фактори. Вроджені вади розвитку: первинні та вторинні, їх етіологічна гетерогенність. Ізольовані, системні та множинні вроджені вади розвитку. Мікроаномалії, мікроознаки та стигми дизембріогенезу як морфогенетичні варіанти розвитку, генез та постнатальна модифікація. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології.			
2	**Клінічна діагностика спадкових захворювань. Клініко-генеалогічний аналіз.** Особливості клінічного огляду хворих та їх родини, що сприяють діагностиці вродженої та спадкової патології. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Спадкові хвороби з пізнім проявом. Прогредієнтний характер перебігу. Ураженість різних органів та систем: полісистемність ураження. Медико-генетичне консультування, особливості, основні завдання та показання до проведення. Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічиих проявів спадкової патології. Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантносгі гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому домінантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування. Складання родоводу. Символи, та правила, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Розрахування ризику при різних типах успадкування. Аналіз родоводів**.**	8	–	16
3	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб. Сучасні напрямки досліджень у генетиці. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропотехногенних факторів навколишнього середовища). Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, мимовільним викиднем). Хромосомний набір людини. Поняття про каріотип. Хромосомні аномалії (числові, структурні). Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоїдності хромосом. Правила запису каріотипу. Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однобатьківської дисомії.	12	–	18

	Хромосомні хвороби, що зумовлені порушенням кількості чи структури хромосом, цитогенетичні механізми, сутність. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах. Класифікація, етіологія, патогенез хромосомних хвороб. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Повні й мозаїчні форми. Типова клінічна картина хромосомних хвороб, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Хромосомні хвороби, пов‘язані з кількісними змінами статевих хромосом (Синдроми Тернера та Клайнфельтера, полісомії). Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Хромосомні хвороби, пов’язані з кількісними змінами аутосом (Синдроми Дауна, Патау, Едвардса). Хромосомні хвороби, пов‘язані зі структурними аномаліями хромосом (Синдром Лежена - синдром «крику кішки». Мікроделеційні синдроми (Синдром Вільямса, Прадера-Віллі, Ангельмана), їх діагностика. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпритинг. Діагностика та профілактика хромосомних хвороб. Цитогенетичний метод. Показання до проведення. Метод визначення статевого хроматину. Сучасні технології дослідження хромосом. Проект «Геном» і його результати. Сучасні напрямки дослідження: геноміка, транскриптоміка, протеоміка, метаболоміка, епігенетика, фармакогенетика, нутрігеноміка. Повногеномні дослідження (GWAS). Дослідження некодуючих РНК. Використання CRISPR-CAS9 та інших молекулярно-генетичних інструментів.			
4	**Загальна характеристика моногенної патології.** Моногенні (молекулярні) хвороби людини, що зумовлені зміною молекулярної структури гена. Приклади моногенних хвороб обміну, зокрема вуглеводного, амінокислотного, ліпідного, мінерального обміну. Механізм їх виникнення та принципи лабораторної діагностики. Біохімічні методи діагностики. Поняття про селективний і масовий скринінг.Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами. Феномен антиципації. Типи генних мутацій. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Поняття про гено-, фено- і нормокопії. Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична. Хвороби амінокислотного обміну (ФКУ, схема патогенезу). Хвороби білірубінового обміну (синдром Жильбера). Хвороби обміну вуглеводів (галактоземія, глікогенози). Лізосомні хвороби накопичення (мукополісахаридози). Порушення обміну ліпідів. Сімейна гіперхолестеринемія. Частота їх у популяції,	10	–	18

	клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Сучасна класифікація, коротка характеристика груп, труднощі каузальної класифікації. Схема патогенезу спадкових хвороб обміну. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб з різними типами успадкування Порушення синтезу гормонів (вроджений гіпотиреоз, адреногенітальний синдром). Синдром мальабсорбції. Целіакія. Муковісцидоз. Синдром Марфана. Синдром Елерса-Данлоса. Синдром фрагільної (ламкої) Х-хромосоми. Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Полімеразна ланцюгова реакція. Секвенування. Розшифровка геному людини. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну. Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах. Симптоматична і патогенетична терапія. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб. Етіотропне лікування. Генно-інженерні підходи до лікування спадкових хвороб. Генотерапія через соматичні клітини (принципи, методи, результати). Особливості терапії та сучасні досягнення в лікуванні спадкової патології.			
5	**Загальна характеристика мітохондріальної патології.** Особливості будови мітохондріальної ДНК. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Особливості мітохондріальної дисфункції. Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК (с-м Лебера). Хвороби, зумовлені делеціями або дуплікаціями мітохондріальної ДНК (клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів Кернса-Сейра і Пірсона). Хвороби, зумовлені точковими мутаціями в генах т-РНК (клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS). Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.	12	–	16
6	**Загальна характеристика мультифакторної патології. Клініка, діагностика, лікування. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.** Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторних 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 (надати схему). Конкретні механізми реалізації спадкової схильності.	10	–	14

	Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику. 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.			
МКР	**Повторення тем 1 - 6**	6	**–**	**6**
Всього		**66**	**–**	**100**

Організація навчання

Навчальні технології та форми і засоби навчання	***На лекціях*** матеріал подається структуровано, з акцентом на класифікацію спадкових хвороб, класичні та сучасні методи діагностики спадкової патології, їхні можливості та обмеження, умови застосування, особливості підготовки зразків та оцінки похибок. Зосереджується увага на міждисциплінарних зв'язках між біологією, інформатикою та медициною. Використовуються блок-схеми, таблиці, графіки, цифрові приклади, що ілюструють застосування теоретичних знань у реальних ситуаціях, приклади типових ситуацій у клінічній та лабораторній практиці. Пояснення супроводжуються мультимедійними презентаціями, відеодемонстраціями роботи обладнання, візуалізацією процесів. Здобувачі заохочуються до активного обговорення принципів аналізу, постановки уточнюючих питань, зіставлення різних методів для вирішення прикладних завдань. ***На лабораторних заняттях*** здобувачі безпосередньо працюють із приладами або демонстраційними моделями. У процесі роботи студенти ведуть лабораторні протоколи, складають звіти, обґрунтовують вибір методів і режимів роботи. Проводиться обговорення типових помилок, аналіз альтернативних підходів та обмін практичним досвідом між групами. ***На практичних заняттях*** реалізуються завдання проблемно-орієнтованого навчання з використанням реальних або симульованих біомедичних даних. Застосовуються кейс-методи, дискусії, мозкові штурми, командна побудова моделей, аналіз результатів з обґрунтуванням вибраного підходу. Передбачено створення презентацій, звітів, аналітичних пояснень, обговорення альтернативних рішень у групі. Практикується перехресне оцінювання результатів і взаємоаналіз підходів.Здобувачі безпосередньо працюють із приладами або демонстраційними моделями. Реалізуються завдання з складання родоводів, інтерпретації результатів генетичних досліджень. У процесі роботи студенти ведуть лабораторні протоколи, складають звіти, обґрунтовують вибір методів і режимів роботи. Проводиться обговорення типових помилок, аналіз альтернативних підходів та обмін практичним досвідом між групами.

	Самостійну роботу здобувача викладач планує разом зі здобувачем, але виконує її здобувач за завданнями та під методичним керівництвом і контролем викладача; зміст самостійної роботи за темами визначається робочою програмою навчальної дисципліни.
Методи навчання	Для активізації процесу навчання здобувачів освіти під час вивчення дисципліни «Медична та лабораторна генетика» застосовуються сучасні навчальні технології та дидактичні засоби, спрямовані на формування розуміння принципів роботи приладів, розвиток практичних умінь роботи з вимірювальними системами та аналітичного мислення в контексті обробки результатів вимірювань. ***Методи організації та здійснення навчально-пізнавальної діяльності:*** ➢ словесні (лекція-монолог, лекція-діалог, проблемна-лекція); ➢ наочні (презентація, демонстрування; опорних сигналів; опорних конспектів); ➢ практичні методи (вправи; практичні завдання; спостереження). ***Методи стимулювання й мотивації навчально-пізнавальної діяльності:*** ➢ метод проблемного викладу матеріалу; ➢ моделювання життєвих ситуацій; ➢ мозковий штурм; ➢ метод опори на життєвий досвід; ➢ навчальної дискусії. ***Методи контролю й самоконтролю за ефективністю навчально-пізнавальної діяльності:*** ➢ усного контрою; ➢ письмового контролю; ➢ самоконтролю та взаємоконтролю; ➢ рецензування відповідей.

Загальна схема оцінювання

<table>
<tr><td colspan="2">СУМА БАЛІВ ЗА ШКАЛОЮ</td><td>ОЦІНКА ECTS</td><td colspan="2">ОЦІНКА ЗА НАЦІОНАЛЬНОЮ ШКАЛОЮ</td></tr>
<tr><td>100 балів</td><td>200 балів</td><td></td><td>іспит / д/залік</td><td>залік</td></tr>
<tr><td>90 - 100</td><td>170 - 200</td><td>A</td><td>відмінно</td><td rowspan="5">зараховано</td></tr>
<tr><td>82 - 89</td><td>155 - 169</td><td>B</td><td rowspan="2">добре</td></tr>
<tr><td>75 - 81</td><td>140 - 154</td><td>C</td></tr>
<tr><td>68 - 74</td><td>125 - 139</td><td>D</td><td rowspan="2">задовільно</td></tr>
<tr><td>61 - 67</td><td>111 - 124</td><td>E</td></tr>
<tr><td>35 - 60</td><td>60 - 110</td><td>FX</td><td>незадовільно</td><td>не зараховано</td></tr>
</table>

1 - 34	1 - 59	F	незадовільно (не допущено)	не зараховано

Список рекомендованих джерел

1. Путинцева Г. Й. Медична генетика : підручник. 2-ге вид., перероб. та допов. Київ : ВСВ «Медицина», 2008. 392 с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики : навч. посіб. Київ : Здоров'я, 2001. 136 с.
3. Саляк Н. О., Панкевич М. С. Навчальний посібник з медичної генетики / за ред. М. Б. Шегедин. Київ : Медицина, 2008. 144 с.
4. Медична генетика : підручник / О. Я. Гречаніна, Г. Хоффманн, Р. В. Богатирьова та ін. ; за ред. О. Я. Гречаніної. Київ : ВСВ «Медицина», 2007. 536 с.
5. Запорожан В. М., Бажора Ю. І., Шевеленкова А. В., Чеснокова М. М. Медична генетика : підручник. Одеса : Одеський державний медичний університет, 2005. 260 с.
6. Клінічна генетика : підручник / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка та ін. Чернівці : Медуніверситет, 2006. 449 с.
7. Демидов С. В., Бердишев Г. Д., Топчій Н. М., Черненко К. Д. Генетика : підручник. Київ : Фітосоціоцентр, 2007. 411 с.
8. Кулікова Н. А., Ковальчук Л. Є. Медична генетика : підручник. Тернопіль : Укрмедкнига, 2004. 187 с.
9. Тоцький В. М. Генетика : підручник. 3-тє вид. Одеса : Астропринт, 2008. 715 с.
10. Генетика : підручник / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін. ; за ред. А. В. Сиволоба. Київ : Київський університет, 2008. 320 с.
11. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини : навч. посіб. Київ : Академія, 2014. 280 с.
12. Согур Л. М. Основи біології та генетики людини : навч. посіб. Київ : Фітосоціоцентр, 2007. 188 с.
13. Розанов В. А. Біологія людини і основи генетики : навч. посіб. 2-ге вид., випр. та допов. Одеса : ВМВ, 2012. 436 с.
14. Read A., Donnai D. New Clinical Genetics: A Guide to Genomic Medicine. 4th ed. Scion Publishing, 2020. 468 p.
15. Handbook of Clinical Adult Genetics and Genomics: A Practice-Based Approach / ed. by S. Dhar, S. S. C. Nagamani, T. Eble. Academic Press, 2020. 534 p.
16. Turnpenny P. D., Ellard S., Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. Elsevier, 2020. 448 p.
17. Passarge E. Color Atlas of Genetics. 3rd ed., revised and updated. Stuttgart : Thieme, 2006. 496 p.
18. Pharmacogenomics in Drug Discovery and Development / ed. by Q. Yan. 3rd ed. New York : Humana, 2022. 630 p. DOI: https://doi.org/10.1007/978-1-0716-2573-6.
19. Textbook of Rare & Orphan Diseases: New Grading Scale (Fawzy Grade Scale for Orphan Diseases) / ed. by A. Fawzy. 2022. 714 p.
20. Sontakke Y. A. Principles of Clinical Genetics. 2nd ed. New Delhi : Jaypee Brothers Medical Publishers, 2021. 166 p.p.

Додаткова література

1. Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні : наказ Міністерства охорони здоров'я України від 01.10.2021 № 2142 (зі змінами). URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1403-21.
2. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань : наказ Міністерства охорони здоров'я України від 27.10.2014 № 778 (зі

змінами). URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1439-14.
3. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні : наказ Міністерства охорони здоров'я України та Академії медичних наук України від 31.12.2003 № 641/84. URL: https://zakon.rada.gov.ua/rada/show/va641282-03.

Публікації викладача курсу:

1. Бенціонова К. І., Россоха З. І., Євсеєнкова О. Г., Горовенко Н. Г. Фармакогенетичне обґрунтування персоналізованого призначення пероральних антикоагулянтних препаратів у клінічній практиці. Медичні перспективи. 2023. Т. 28, № 1. С. 55–68. DOI: https://doi.org/10.26641/2307-0404.2023.1.275870.
2. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Popova O., Vershyhora V., Kovtun S., Gorovenko N. SFTPB (rs11130866) and NR3C1 (rs41423247) gene variants as potential clinical biomarkers for personalized treatment strategy selection in patients with severe COVID-19 pneumonia. Respiratory Investigation. 2023. Vol. 61, No. 1. P. 103–109. DOI: https://doi.org/10.1016/j.resinv.2022.10.008.
3. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Dubitska O., Vershyhora V., Tsvirenko S., Kovtun S., Gorovenko N. NOS3 (rs61722009) gene variants testing in prediction of COVID-19 pneumonia severity. Nitric Oxide. 2023. Vol. 134–135. P. 44–48. DOI: https://doi.org/10.1016/j.niox.2023.04.002.
4. Rossokha Z., Fishchuk L., Lobanova O., Vershyhora V., Medvedieva N., Cheshuk V., Vereshchako R., Podolska S., Gorovenko N. Clinical significance of determining the hypermethylation of the RUNX3 gene promoter and its cohypermethylation with the BRCA1 gene for patients with breast cancer. Journal of Cancer Research and Clinical Oncology. 2023. Vol. 149, No. 13. P. 11919–11927. DOI: https://doi.org/10.1007/s00432-023-05034-0.
5. Olkhovych N., Gorovenko N., Servais L. Universal newborn screening for spinal muscular atrophy in Ukraine. The Lancet. 2023. Vol. 402, No. 10398. P. 288–289. DOI: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)01281-3.
6. Fishchuk L., Lobanova O., Rossokha Z., Cheshuk V., Vereshchako R., Vagyn Y., Kashuba V., Vershyhora V., Popova O., Levkovich N., Zemlianska O., Ievseienkova O., Podolska S., Gorovenko N. Clinical significance of BRCA1 gene sequencing and its promoter methylation testing in the search strategy for therapeutic targets in breast cancer treatment. Experimental Oncology. 2023. Vol. 45, No. 2. P. 161–169. DOI: https://doi.org/10.15407/exp-oncology.2023.02.161.
7. Фещенко Ю. І., Гаврисюк В. К., Горовенко Н. Г., Дзюблик О. Я., Перцева Т. О., Островський М. М. та ін. Ідіопатичний легеневий фіброз і прогресуючий легеневий фіброз у дорослих: адаптована клінічна настанова, заснована на доказах (проєкт). Український пульмонологічний журнал. 2023. № 1. С. 5–33. DOI: https://doi.org/10.31215/2306-4927-2023-31-1-5-33.
8. Pokhylko V. I., Cherniavska Y. I., Fishchuk L. Y., Rossokha Z. I., Ievseienkova O. G., Dubitska O. M., Popova O. F., Fastovets M. M., Kaliuzhka O. O., Gorovenko N. G. Leiden mutation (rs6025) in a severe COVID-19 pneumonia patient with Down syndrome: a clinical case. Медичні перспективи. 2023. Т. 28, № 4. С. 226–232. DOI: https://doi.org/10.26641/2307-0404.2023.4.294283.
9. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Tsvirenko S., Vershyhora V., Popova O., Fastovets M., Kaliuzhka O., Gorovenko N. NAT2 Gene Variants as a Provocative Factor for the Severe Course of COVID-19 Pneumonia in Ukrainian Patients. Current Respiratory Medicine Reviews. 2024. Vol. 20, No. 1. P. 65–71. DOI: https://doi.org/10.2174/011573398X274112231114075707.

10. Rossokha Z., Fishchuk L., Vorobei L., Medvedieva N., Popova O., Vershyhora V., Sheyko L., Brisevac L., Stroy D., Gorovenko N. Hyperhomocysteinemia in men and women of married couples with reproductive disorders. What is the difference? Systems Biology in Reproductive Medicine. 2023. Vol. 69, No. 1. P. 75–85. DOI: https://doi.org/10.1080/19396368.2022.2124896.
11. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Tsvirenko S., Kovtun S., Medvedieva N., Vershyhora V., Gorovenko N. Modifying effects of TNF-α, IL-6 and VDR genes on the development risk and the course of COVID-19. Pilot study. Drug Metabolism and Personalized Therapy. 2022. Vol. 37, No. 2. P. 133–139.
12. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Popova O., Tsvirenko S., Gorovenko N. Associations of variants of folate cycle genes with features of the clinical course of severe intraventricular hemorrhages in premature infants. Journal of Neonatal-Perinatal Medicine. 2022. Vol. 15, No. 3. P. 545–551. DOI: https://doi.org/10.3233/NPM-210962.
13. Samusieva A., Serga S., Klymenko S., Rybchenko L., Klimuk B., Zakhartseva L., Gorovenko N., Lobanova O., Rossokha Z., Fishchuk L., Levkovich N., Medvedieva N., Popova O., Cheshuk V., Inomistova M., Khranovska N., Skachkova O., Michailovich Y., Ponomarova O., Kozeretska I. Contribution of BRCA1 5382insC mutation to triple-negative and luminal types of breast cancer in Ukraine. Breast Cancer Research and Treatment. 2022. Vol. 195, No. 3. P. 453–459. DOI: https://doi.org/10.1007/s10549-022-06692-3.
14. Yeroshkina K., Rossokha Z., Fishchuk L., Gorovenko N. Betaine consumption as a new clinical approach to treatment and prophylaxis of folate-related pathologies. Nutrition Reviews. 2023. Vol. 81, No. 6. P. 716–726. DOI: https://doi.org/10.1093/nutrit/nuac084.Gorovenko N.G. Modifying effects of TNF-α, IL-6 and VDR genes on the development risk and the course of COVID-19. Pilot study / Liliia Fishchuk, Zoia Rossokha, Valeriy Pokhylko, Yuliia Cherniavska, Svitlana Tsvirenko, Serhii Kovtun, Nataliia Medvedieva, Viktoriia Vershyhora, Nataliia Gorovenko // Drug Metabolism and Personalized Therapy. – 2022. – 27 (2). – P.133-139.

Політика опанування дисципліни

Здобувач вищої освіти зобов'язаний:

1) виконувати вимоги освітньої програми та досягати визначених для відповідного рівня вищої освіти результатів навчання:
   - не пропускати заняття без поважної причини та не запізнюватися;
   - брати активну участь в освітньому процесі, вести конспекти лекцій, практичних занять, готувати теоретичний та практичний матеріал, виконувати передбачені курсом вправи та тестові завдання;
   - здійснювати самостійну підготовку до занять згідно до затвердженого плану;
   - відпрацьовувати пропущені заняття (лекції, практичні, семінарські) у вигляді рефератів, презентацій інших видів робіт згідно з темою заняття під час консультацій викладача за розкладом кафедри не пізніше завершення семестру;
   - складати згідно з графіком поточний модульний контроль (ІНДЗ, контрольна робота) з дисципліни;
2) дотримуватись академічної доброчесності:
   - самостійно виконувати навчальні завдання, завдання поточного та підсумкового контролю результатів навчання (для осіб з особливими освітніми потребами ця вимога застосовується з урахуванням їхніх індивідуальних потреб і можливостей);
   - посилатись на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;

- дотримуватись норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надавати достовірну інформацію про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використані методики досліджень і джерела інформації.

За порушення академічної доброчесності (плагіат, фальсифікація, списування, обман тощо) здобувачі освіти можуть бути притягнені до академічної відповідальності:

- повторне проходження оцінювання (контрольна робота, іспит, залік тощо);
- повторне проходження відповідного освітнього компонента освітньої програми;

відрахування із Університету.