



**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 біохімія і 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
Телефон	+38(044)205 48 13
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	підготовка кваліфікованого, конкурентоспроможного фахівця в галузі знань Е «Природничі науки, математика та статистика» спеціальності Е1 «Біологія та біохімія», здатного до самостійної науково-дослідної, аналітичної, лабораторно-діагностичної та освітньої діяльності в установах біологічного, медичного, фармацевтичного, біотехнологічного та екологічного профілю, інтегрованого в національний та світовий професійний простір, 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 генетичного 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	Навчальна дисципліна базується на знаннях таких дисциплін, як: <i>біологія, фізика та хімія</i> . Здобувач вищої освіти повинен володіти базовими навичками роботи в лабораторії, вміти користуватися сучасною обчислювальною технікою та різними інформаційними джерелами, здійснювати обробку та аналіз результатів експериментальних та лабораторних досліджень, оцінювати похибки при виконанні аналітичних процедур.
Постреквізити	<p>ОК 13. Переддипломна практика. Знання та навички, отримані під час вивчення дисципліни «Медична та лабораторна генетика» — зокрема володіння генетичними методами, а також навички роботи з сучасним генетичним обладнанням — використовуються здобувачем під час збору, обробки та інтерпретації експериментальних даних у межах індивідуального дослідницького завдання. Саме ці генетичні методи застосовуються при виборі адекватної методології дослідження, обґрунтуванні аналітичної стратегії, підготовці проб, візуалізації результатів і критичному аналізі похибок.</p> <p>ОК 14. Атестаційний іспит. У процесі підсумкового оцінювання здобувач демонструє здатність застосовувати методи генетичного аналізу, вивчені в рамках дисципліни, для розв'язання конкретних задач з контролю якості, ідентифікації та кількісного визначення біологічних речовин.</p> <p>ОК 15. Підготовка кваліфікаційної роботи. Здобувач застосовує в магістерському дослідженні набуті знання з дисципліни «Медична та лабораторна генетика» для планування експериментальної частини: вибору методу аналізу відповідно до завдань дослідження, підготовки зразків, роботи з приладами, обробки результатів вимірювань і статистичної оцінки</p>

	точності. Отримані дані слугують основою для побудови висновків і практичних рекомендацій у межах кваліфікаційної роботи.
Компетентності, формуванню яких сприяє дисципліна	<p>Загальні компетентності: ЗК06. Здатність проведення досліджень на відповідному рівні.</p> <p>Фахові компетентності: СК01. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності. СК07. Здатність діагностувати стан біологічних систем за результатами молекулярно-біологічних досліджень 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 оцінки інноваційних технологій профілактики, моніторингу та корекції патологічних станів людини.</p>
Результати навчання	<p>ПР5. Аналізувати та оцінювати вплив досягнень біології на розвиток суспільства. ПР6. Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях з точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень. ПР16. Критично осмислювати теорії, принципи, методи з різних галузей біології для вирішення практичних задач і проблем. ПР17. Оцінювати та застосовувати сучасні методи досліджень для виявлення патологічних змін на всіх рівнях організму відповідно до поставленої мети. ПР18. Розробляти та впроваджувати біотехнологічні, біохімічні та фармакологічні підходи для моніторингу, профілактики та корекції патологічних станів із врахуванням міждисциплінарного контексту.</p>
Обсяг дисципліни	<p>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.</p>
Форма підсумкового контролю	Іспит
Терміни викладання дисципліни	Дисципліна викладається у 2 (другому) семестрі 1 року підготовки.

Програма дисципліни

Назви тем

1. Медична генетика. Предмет та завдання.
2. Клінічна діагностика спадкових захворювань. Клініко-генеалогічний аналіз.
3. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб. Сучасні напрямки досліджень у генетиці.
4. Загальна характеристика моногенної патології. Генетичні методи діагностики
5. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Методи діагностики.
6. Загальна характеристика мультифакторної патології. Клініка, діагностика, лікування. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.

Самостійна робота здобувача освіти

Самостійна робота для вивчення навчальної дисципліни – це комплекс тем, питань, рекомендацій і роз’яснень, які надаються здобувачам вищої освіти за темами навчальної дисципліни та сприяють досягненню результатів навчання.

Індивідуальні завдання як один з видів самостійної роботи здобувача передбачає закріплення, узагальнення та застосування знань, набутих здобувачем під час вивчення дисципліни, для комплексного розв’язання конкретного фахового завдання.

Організація навчання

Навчальні технології та форми і засоби навчання

На лекційних заняттях 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.

	<p>Проводиться обговорення типових помилок, аналіз альтернативних підходів та обмін практичним досвідом між групами.</p> <p>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.</p>
Методи навчання	<p>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.</p> <p>Методи організації та здійснення навчально-пізнавальної діяльності:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ словесні (лекція-монолог, лекція-діалог, проблемна-лекція); ➤ наочні (презентація, демонстрування; опорних сигналів; опорних конспектів); ➤ практичні методи (вправи; практичні завдання; спостереження). <p>Методи стимулювання й мотивації навчально-пізнавальної діяльності:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ метод проблемного викладу матеріалу; ➤ моделювання життєвих ситуацій; ➤ мозковий штурм; ➤ метод опори на життєвий досвід; ➤ навчальної дискусії. <p>Методи контролю й самоконтролю за ефективністю навчально-пізнавальної діяльності:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ усного контролю; ➤ письмового контролю; ➤ самоконтролю та взаємоконтролю; ➤ рецензування відповідей.

Загальна схема оцінювання

СУМА БАЛІВ ЗА ШКАЛОЮ		ОЦІНКА А ECTS	ОЦІНКА ЗА НАЦІОНАЛЬНОЮ ШКАЛОЮ	
100 балів	200 балів		іспит / д/залік	залік
90 - 100	170 - 200	A	відмінно	зараховано
82 - 89	155 - 169	B	добре	
75 - 81	140 - 154	C		
68 - 74	125 - 139	D	задовільно	
61 - 67	111 - 124	E		

35 - 60	60 - 110	FX	незадовільно	не зараховано
1 - 34	1 - 59	F	незадовільно (не допущено)	не зараховано

Список рекомендованих джерел

1. Путинцева Г.Й. Медична генетика: підручник. – Вид.2-е, переробл. та допов. – К., 2008. – 392 с.
2. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики: навчальний посібник. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
3. Саляк Н.О., Панкевич М.С. Навчальний посібник з медичної генетики. – К., 2008. – 144 с.
4. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Волосовець О.П. Медична генетика: підручник. – К., 2007. – 536 с.
5. Запорожан В.М., Бажора Ю.І., Шевеленкова А.В., Чеснокова М.М. Медична генетика: підручник. – Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. – 260 с.
6. Сорокман Т.В., Пішак В.П., Ластівка І.В. та ін. Клінічна генетика: підручник. – Чернівці: Медуніверситет, 2006. – 449 с.
7. Демидов С.В., Бердишев Г.Д., Топчій Н.М., Черненко К.Д. Генетика: підручник. – К.: Фітосоціоцентр, 2007. – 411 с.
8. Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Медична генетика: підручник. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 187 с.
9. Тоцький В.М. Генетика. – Вид. 3-ге. – Одеса: Астропринт, 2008. – 715 с.
10. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін. Генетика: підручник. – К.: «Київський університет», 2008. – 320 с.
11. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: навчальний посібник. – К.: «Академія», 2014. – 325 с.
12. Согур Л.М. Основи біології та генетики людини: навчальний посібник. – К.: Фітосоціоцентр, 2007. – 188 с.
13. Розанов В.А. Біологія людини і основи генетики: навчальний посібник. – Вид. 2-е, виправлене та доповнене. – Одеса: ВМВ, 2012. – 436с.
14. Read A., Donnai D. New Clinical Genetics, fourth edition. – Scion Publishing Ltd., 2020. – 468 p.
15. Handbook of Clinical Adult Genetics and Genomics. A Practice-Based Approach/ by edit. Shweta D., Sandesh S.N., Tanya E. – Academic Press, 2020. – 534 p.
16. Turnpenny P.D., Ellard S., Cleaver R. Elements of Medical Genetics, 16th Edition. – Elsevier, 2020. – 448 p.
17. Color Atlas of Genetics, 3rd edition, revised and updated. – Thieme Verlagsgruppe, 2006. – 496 p.
18. Pharmacogenomics in Drug Discovery and Development, 3rd edition/ by Yan Q. – Humana, 2022. – 630 p.
19. Textbook of Rare & Orphan diseases New Grading Scale: (Fawzy Grade Scale For orphan diseases)/ by edit. Amr Fawzy. – 2022. – 714 p.
20. Sontakke Y.A. Principles of Clinical Genetics, second edition. – Jaypee Brothers Medical Publishers, 2021. – 166 p.

Додаткова література

1. Наказ МОЗ України №2142 від 01.10.2021 «Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні» із змінами.
2. Наказ МОЗ України №778 від 27.10.2014 «Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань» із змінами.
3. Наказ МОЗ України №641/84 від 31.12.2003 «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» із змінами.

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. – <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, Gorovento 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;61(1):103-109. doi: 10.1016/j.resinv.2022.10.008
3. Fishchuk L, Rossokha Z, Pokhylko V, Cherniavska Y, Dubitska O, Vershyhora V, Tsvirenko S, Kovtun S, Gorovento N. NOS3 (rs61722009) gene variants testing in prediction of COVID-19 pneumonia severity. *Nitric oxide: biology and chemistry*. 2023;134-135:44-48. doi: 10.1016/j.niox.2023.04.002
4. Rossokha Z, Fishchuk L, Lobanova O, Vershyhora V, Medvedieva N, Cheshuk V, Vereshchako R, Podolska S, Gorovento 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;149(13):11919-11927. doi: 10.1007/s00432-023-05034-0
5. Olkhovych N, Gorovento N, Servais L. Universal newborn screening for spinal muscular atrophy in Ukraine. *Lancet*. 2023;402(10398):288-289. doi: 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, Gorovento 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;45(2):161-169. doi: 10.15407/exp-oncology.2023.02.161
7. Феценко 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 (проект). Український пульмонологічний журнал. – 2023. – № 1. – С.5-33. – <http://dx.doi.org/10.31215/2306-4927-2023-31-1-5-33>
8. Pokhylko VI, Cherniavska YI, Fishchuk LY, Rossokha ZI, Ievseienkova OG, Dubitska OM, Popova OF, Fastovets ME, Kaliuzhka OJ, Gorovento NG. 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. – <http://dx.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, Gorovento N. NAT2 Gene Variants as a Provocative Factor for the Severe Course of COVID-19 Pneumonia in Ukrainian Patients. *Current Respiratory Medicine Reviews*. 2023; (E-pub Ahead of Print). – <https://dx.doi.org/10.2174/011573398X274112231114075707>
10. Rossokha Z, Fishchuk L, Vorobei L, Medvedieva N, Popova O, Vershyhora V, Sheyko L, Brisevac L, Stroy D, Gorovento N. Hyperhomocysteinemia in men and women of married couples with reproductive disorders. What is the difference? *Systems biology in reproductive medicine*. 2023;69(1):75-85. doi: 10.1080/19396368.2022.2124896
11. Gorovento 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 Gorovento // *Drug Metabolism and Personalized Therapy*. – 2022. – 27 (2). – P.133-139.
12. Gorovento N.G. Associations of variants of folate cycle genes with features of the clinical course of severe intraventricular hemorrhages in premature infants / L Fishchuk, Z Rossokha, V Pokhylko, Yu Cherniavska, O Popova, S Tsvirenko, N Gorovento // *Journal of Neonatal-Perinatal Medicine*. – 2022. – 15(3). – С.545-551. doi: 10.3233/ NPM-210962

13. Gorovenko N.G. Contribution of BRCA1 5382insC mutation to triplenegative and luminal types of breast cancer in Ukraine / 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. // Breast Cancer Research and Treatment. – 2022. – 195(3). – P.453-459. doi: 10.1007/s10549-022-06692-3.

14. Gorovenko N.G. Betaine consumption as a new clinical approach to treatment and prophylaxis of folate-related pathologies / Yeroshkina K, Rossokha Z, Fishchuk L, Gorovenko N. // Nutrition reviews. – 2022 <https://doi.org/10.1093/nutrit/nuac084>

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.