



**НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я
УКРАЇНИ ІМЕНІ П. Л. ШУПИКА
СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«ЛІЗОСОМНІ ХВОРОБИ»**

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)	вибіркова
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 третього семестру другого навчального року, 10:00 – 16:00, окрім суботи та неділі.

Загальна інформація про дисципліну

Мета дисципліни	підготовка кваліфікованого, конкурентоспроможного фахівця в галузі біології, 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 етіології, патогенезу, основних генетичних методів діагностики лізосомних хвороб, а також їх застосування для розв'язання конкретних прикладних завдань. Дисципліна спрямована на оволодіння такими компетентностями, як сучасні методи лабораторної генетичної діагностики біологічних систем, загальною методологією молекулярного та біохімічного аналізу лізосомних хвороб 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 і практики генетичного дослідження спадкових хвороб обміну, формування системного уявлення щодо ролі та місця спадковості у формуванні лізосомних хвороб, опанування основними генетичними методами аналізу біологічного матеріалу та їх застосування. Вивчення дисципліни дасть змогу навчатися приймати рішення щодо вибору та використання найбільш ефективного методу генетичного аналізу чи комбінації декількох методів для дослідження лізосомних хвороб.
Пререквізити	Навчальна дисципліна базується на знаннях таких дисциплін, як: <i>біологія, хімія, медична та лабораторна генетика</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	ОК 13. Переддипломна практика. Знання та навички, отримані під час вивчення дисципліни «Лізосомні хвороби», зокрема володіння методами генетичного аналізу лізосомних хвороб, а також навички роботи з сучасним аналітичним обладнанням, використовуються здобувачем під час збору, обробки та інтерпретації експериментальних даних у межах індивідуального дослідницького завдання. Саме генетичні методи застосовуються при виборі адекватної методології дослідження, обґрунтуванні аналітичної стратегії, підготовці проб, візуалізації результатів і критичному аналізі похибок. ОК 14. Атестаційний іспит. У процесі підсумкового оцінювання здобувач демонструє здатність застосовувати методи генетичного дослідження для діагностики лізосомних хвороб, вивчені в рамках дисципліни, для розв'язання конкретних задач з контролю якості, ідентифікації та кількісного визначення біологічних систем різного рівня організації в нормі та при патологічних змінах. ОК 15. Підготовка кваліфікаційної роботи. Здобувач застосовує в магістерському дослідженні набуті знання з дисципліни «Лізосомні хвороби» для планування експериментальної частини: вибору методу аналізу відповідно до завдань дослідження, підготовки зразків, роботи з приладами, обробки результатів вимірювань і статистичної оцінки 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: 3 кредити ЄКТС (90 годин). Для очної денної форми навчання: аудиторних 40 годин, самостійна робота 50 годин. Для заочної форми навчання: аудиторних 16 годин, самостійна робота 74 години.</p>
Форма підсумкового контролю	Залік
Терміни викладання дисципліни	Дисципліна викладається у 3 (третьому) семестрі 2 року підготовки.

Програма дисципліни

Назви тем

1. Загальна характеристика спадкової патології. Спадкові хвороби обміну.

2. Лізосомні хвороби. Загальна характеристика.
3. Діагностика лізосомних хвороб. Клініко-лабораторна характеристика лізосомних хвороб.
4. Роль клініко-генеалогічного та синдромологічного аналізу в діагностиці лізосомних хвороб.
5. Методи лабораторних досліджень лізосомних хвороб, верифікація діагнозу.
6. Основні принципи лікування лізосомних хвороб. Новітні методи.

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 загально-біологічні закономірності основних процесів життєдіяльності людини, класифікацію лізосомних хвороб та принципи, які лежать в основі застосування основних генетичних методів, їхні можливості та обмеження, особливості підготовки зразків та оцінки похибок. Використовуються схеми, таблиці, графіки, приклади типових ситуацій з лабораторної практики. 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 та аналітичного узагальнення.

На практичних заняттях реалізуються завдання проблемно-орієнтованого навчання з використанням реальних або симульованих генетичних даних. Застосовуються кейс-методи, дискусії, мозкові штурми, командний аналіз результатів з обґрунтуванням вибраного підходу. Передбачено створення презентацій, звітів, аналітичних пояснень, обговорення альтернативних рішень у групі. Практикується перехресне оцінювання результатів і взаємоаналіз підходів.

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 «Лізосомні хвороби» 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 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		
61 - 67	111 - 124	E	задовільно	не зараховано
35 - 60	60 - 110	FX	незадовільно	
1 - 34	1 - 59	F	незадовільно (не допущено)	не зараховано

Список рекомендованих джерел

Основна література

1. Павліченко В.І., Булик Р.Є., Кушнірик О.В. Основи молекулярної біології: навчальний посібник. – Вид. 2-ге, доповн. – Чернівці, 2020. – 507 с.
2. Пічкур Н. О. Лізосомні хвороби накопичення в Україні / Н. О. Пічкур, Н. В. Ольхович, Н. Г. Горovenko // Вісник проблем біології і медицини.

- 2017. – Вип. 4, т. 2 (140). – С. 14–19.
3. Пічкур Н.О. Нейропатичні форми лізосомних хвороб накопичення в Україні. // Міжнародний неврологічний журнал. – 2017. – № 7 (93). – С. 47-55.
 4. Сибіль М.Г. Клінічна біохімія: навчальний посібник. – Л. : ЛДУФК, 2015. – 228 с.
 5. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: навчальний посібник. – К: «Академія», 2014. – 325 с.
 6. Рушковський С.Р. Фармакогенетика. Курс лекцій. Для студентів першого курсу магістратури ННЦ “Інститут біології”. – Київ, 2013. – 116 с.
 7. Гонський, Я.І., Максимчук Т.П., Калинський М.І. Біохімія людини. – Т.: Укрмедкнига, 2013. – 744 с.
 8. 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.
 9. Терновська Т.К. Генетичний аналіз: навч. посібник з курсу «Загальна генетика»/Т. К. Терновська. – К.: Вид. дім «Києво-Могилянська академія», 2010. – 335 с.
 10. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008, 384 с
 11. Lieberman M.A., Ricer R. BRS Biochemistry, Molecular Biology, and Genetics (Board Review Series), 7th Edition. – LWW, 2019. – 448 p.
 12. Saudubray, Jean-Marie, Baumgartner, Matthias, Walter, John (Eds.) Inborn Metabolic Diseases.- Springer-Verlag Berlin Heidelberg.- 2016.- p.658.
 13. Coutinho M.F. From rare to common and back again: 60 years of lysosomal dysfunction / M.F. Coutinho, S. Alves // Mol. Genet. Metab. — 2015. — Vol. 117, N 2. — P. 53-65.
 14. M. Clausters, V. Kozich, E. Dequeker et al. Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic) // European Journal of Human Genetics. - 2014. - V. 22. - P. 160-170.
 15. General Genetic Laboratory Reporting Recommendations K.Smith., J. Martindale, Y. Walls et al. ACGS. 2014. –P.1-11.
 16. Cox T.M. The cellular pathology of lysosomal disease / T.M. Cox, M.B. Cachon-Gonzalez // J. Pathol. — 2012. — Vol. 226, N 2. — P. 241-254
 17. Platt F.M. The cell biology of disease: lysosomal storage dis-orders: the cellular impact of lysosomal dysfunction / F.M. Platt, B. Boland, A.C. van der Spoel // J. Cell. Biol. — 2012. — Vol. 199, N 5. — P. 723-734.
 18. Lysosomal storage disorders. A practical guide / Ed. by A. Meh-ta, B. Winchester. — Hoboken: Wiley-Blackwell, 2012. — 208 p
 19. International Organization for Standardization (ISO), ISO 15189:2012 Medical laboratories – Particular requirements for quality and competence. 2012, ISO: Geneva.
 20. Schultz M.L., Tecedor L., Chang M., Davidson B.L. Clarifying lysosomal storage diseases // Trends Neurosci. — 2011. — Vol. 34, N 8. — P. 401-410.
 21. Nenad Blau, Marinus Duran, K. Michael Gibson Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics. 2008 Springer-Verlag Berlin Heidelberg.- p.860

Додаткова література

22. Dequeker E., Henderson M., Lovrecic L., et al. Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing. European journal of human genetics: EJHG. – 2022. – Vol.30(9). – P.1011–1016.
23. Souche E., Beltran S., Brosens, E., et al. Recommendations for whole genome sequencing in diagnostics for rare diseases. European journal of human genetics: EJHG. – 2022. – Vol.30(9). – P.1017–1021.

Публікації викладача курсу:

24. Мицик Н.Й. Селективний біохімічний скринінг лізосомних хвороб накопичення методом тонкошарової хроматографії олігосахаридів / Н.Й. Мицик, Н.В. Ольхович, Н.Г. Горовенко // Вісн. проблем біології і медицини. – 2016. – Т.126, №1. – С.222-227.
25. Мицик Н.Й. Особливості оцінки активності β -галактозидази в діагностиці лізосомних хвороб накопичення серед населення України / Н.Й. Мицик, Н.В. Ольхович, Н.Г. Горовенко // Вісн. проблем біології і медицини. — 2016. — Т. 133, № 4. — С. 208-213.
26. Мицик Н.Й. Диференціація норми та патології методом селективного біохімічного скринінгу лізосомних хвороб накопиченн, що супроводжуються підвищеною екскрецією олігосахаридів / Н.Й. Мицик, Н.В. Ольхович, Н.Г. Горовенко // Укр. біохім. Журнал. – 2015. – Т. 87, № 3. – Р. 107-115.
27. Трофімова Н.С. Використання скринуючих біохімічних досліджень для ранньої діагностики мукополісахаридозів /Н.С. Трофімова, Н.В. Ольхович, Н.Г. Горовенко // Вісн. проблем біології і медицини. — 2015. — Т. 2(123), вип. 3. — С. 245-250.
28. Трофімова Н.С. Оптимізація біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики мукополісахаридозу I типу в Україні /Н.С. Трофімова, Н.В. Ольхович, Н.Г. Горовенко // Досягнення біології та медицини. – 2014. - № 1(23). – С. 61-65.
29. 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.

Інформаційні ресурси

- 1 <http://mon.gov.ua/> – офіційний веб-сайт Міністерства освіти і науки України.
2. <http://mtd.dec.gov.ua> – Реєстр медико-технологічних документів (медичні стандарти, Уніфіковані клінічні протоколи медичної допомоги, Клінічні настанови).
3. <http://www.moz.gov.ua/ua/portal/> – офіційний веб-сайт Міністерства охорони здоров'я України.
4. <http://www.nbu.gov.ua/> – Національна бібліотека України ім. В.І. Вернадського.
5. <https://dec.gov.ua> – державний Експертний центр України.
6. <https://guidelines.moz.gov.ua/> – офіційний веб-сайт Міністерства охорони здоров'я України, що містить нові клінічні протоколи фінського медично-наукового товариства Duodecim Medical Publications Ltd.
7. Orpha.net. The portal for rare diseases and orphan drugs.
<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
<http://www.rarechromo.org/>
8. The National Center for Biotechnology Information, NCBI
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>
9. HGVS Sequence Variant Nomenclature. <http://varnomen.hgvs.org/>
- 10.HUGO Gene Nomenclature Committee. <https://www.genenames.org>
- 11.The Genome Aggregation Database, gnomAD <https://gnomad.broadinstitute.org>

12.The Database of Genomic Variants, DGV. <https://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
13.Leiden Open Variation Database 3.0, LOVD. <https://www.lovd.nl>
15.<https://www.e-c-a.eu/en/http://studentus.net/book/89-biologiczna-ximiya.html>
E-mail: bibl@nuozu.edu.ua - наукова бібліотека НУОЗ України імені П.Л.Шупика

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);
 - посилались 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.