

ЛЬВІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ДАНИЛА ГАЛИЦЬКОГО

Кафедра пропедевтики педіатрії та медичної генетики

ЗАТВЕРДЖУЮ

Проректор з наукової роботи ЛНМУ
імені Данила Галицького
професор Вікторія СЕРГІЄНКО



29 квітня 2024 р.

РОБОЧА НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ

ВК 2.11 «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти
кваліфікації «Доктор філософії (PhD)»
галузі знань 22 «Охорона здоров'я»
спеціальності 228 «Педіатрія»

Обговорено та ухвалено
на методичному засіданні кафедри
пропедевтики педіатрії та медичної генетики

Протокол № 4
від "01" 04 20 24 р.

Завідувач кафедри

Затверджено
профільною науково-методичною радою
з педіатричних дисциплін

Протокол № 3
від "03" 04 20 24 р.

Голова профільної науково-методичної ради
з педіатричних дисциплін

Проф. Олена ЛИЧКОВСЬКА



Проф. Леся БЕШ

РОЗРОБНИК ПРОГРАМИ:

докт. мед. наук, професор кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, старший науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України» Лук'яненко Н. С.

РЕЦЕНЗЕНТ: канд. мед. наук, доцент кафедри педіатрії № 2 Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Дедишин Л.П.

ВСТУП

Програма навчальної дисципліни «Медична генетика» підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти; кваліфікації «Доктор філософії (PhD)»; галузі знань - 22 «Охорона здоров'я»; спеціальності 228 «Педіатрія» складена на основі Закону України «Про вищу освіту», відповідно до освітньо-наукової програми «Педіатрія» третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти за спеціальністю 228 Педіатрія галузі знань 22 Охорона здоров'я, рішення вченої ради ЛНМУ імені Данила Галицького від 26.05.2021 р. (протокол № 2-ВР), Положення про організацію освітнього процесу у ЛНМУ імені Данила Галицького, схваленого Вченою радою і затвердженого наказом ректора університету № 2020-з від 23.06.2021 р. та Положення про підготовку здобувачів вищої освіти ступеня доктора філософії в аспірантурі (поза аспірантурою) та доктора наук в докторантурі у ЛНМУ імені Данила Галицького, схваленого Вченою радою № 2-ВР від 18.05.2022 р. і затвердженого наказом ректора університету № 1602-з від 18.05.2022 р., а також Наказу МОН України від 01.10.2019 року № 1254 «Про внесення змін до Методичних рекомендацій щодо розроблення стандартів вищої освіти»

Опис навчальної дисципліни (анотація)

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана з спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Необхідність генетичних знань визначається постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення.

Загальна концепція викладання медичної генетики полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення. При вивченні дисципліни «Медична генетика» аспіранти використовують раніше отримані теоретичні знання з генетики, поповнюють знання з медичної та клінічної генетики, особливо щодо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчають ряд «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Дисципліна «Медична генетика» для підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти; кваліфікації «Доктор філософії (PhD)»; галузі знань - 22 «Охорона здоров'я»; спеціальності 228 «Педіатрія» є вибірковою.

Організація навчального процесу здійснюється за вимогами Європейської кредитно-трансферної системи

Назва дисципліни	Кількість кредитів, годин, з них			Рік навчання	Вид контролю	
	Всього	Аудиторних				Самостійна робота
		Лекції	Практичні заняття			
«Медична генетика»	3 кредити ECTS / 90 год	10	34	46	залік	

1. Мета та завдання навчальної дисципліни

1.1. **Мета:** набуття навиків активного використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

1.2. Основні **завдання** вивчення дисципліни «Медична генетика» вирізняють те, що аспірант повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» аспірант, здобувач повинен знати:

- природу спадкових захворювань людини, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;

- цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і скринуючих програм;
- цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» аспірант, здобувач повинен вміти:

- оглядати хворих та їх родичів і виявляти природжену та спадкову патологію;
- визначати клінічні особливості спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються і варіантів стигм дизембріогенеза (мікроаномалій розвитку);
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

1.3 Компетентності та результати навчання, формуванню яких сприяє вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» (взаємозв'язок з нормативним змістом підготовки здобувачів вищої освіти, сформульованим у термінах результатів навчання у Стандарті вищої освіти).

Згідно з вимогами освітньо-наукової програми дисципліна забезпечує набуття здобувачами вищої освіти ступеня доктора філософії наступних **компетентностей**:

Інтегральна компетентність:

Після успішного проведення оригінального наукового дослідження здатність розв'язувати комплексні проблеми педіатричної освіти та науки, професійної та дослідницько-інноваційної діяльності у галузі теоретичної і практичної педіатрії шляхом переосмислення наявних та створення нових цілісних теоретичних та практичних знань та професійної педіатричної практики.

Загальні компетентності:

ЗК1. Здатність до формування системного наукового світогляду, професійної етики та загального культурного розвитку.

ЗК2. Здатність до абстрактного й аналітичного мислення, генерування нових ідей (креативність), до навчання і засвоєння сучасних знань.

ЗК3. Здатність до усного та письмового спілкування українською та іноземною (переважно англійською) мовами для наукової комунікації, пошуку інформації, викладу результатів дослідження на вітчизняному і міжнародному рівнях.

ЗК4. Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології; знаходити, обробляти й аналізувати інформацію з різних джерел.

ЗК5. Здатність розробляти і управляти проектами, виконувати дослідження на відповідному рівні, виявляти і вирішувати проблеми, діяти у критичних ситуаціях, працювати у команді та автономно, бути критичним і самокритичним.

ЗК6. Здатність виявляти ініціативу, мотивувати колектив рухатися до спільної мети, уміння спілкуватися з представниками інших професійних груп різного рівня, у т.ч. здатність працювати у міжнародному контексті.

ЗК7. Уміння планувати час, здатність оцінювати та забезпечувати якість виконуваних робіт.

ЗК8. Здатність діяти соціально відповідально, дотримуватися засад академічної доброчесності.

Фахові компетентності:

ФК1. Здатність аналізувати, відтворювати та інтерпретувати основні концепції, теорії, сучасний стан проблем та досягнень у галузі педіатрії та розуміння предметних і професійних цілей обраного наукового дослідження, його значення для практичної медицини.

ФК2. Здатність виявляти потребу у додаткових знаннях у галузі педіатрії та за напрямком наукових досліджень.

ФК3. Здатність формулювати дослідницьке завдання, обґрунтувати і розробити проєкт наукового дослідження.

ФК4. Здатність формулювати і обирати необхідні сучасні теоретичні і практичні методики і методи досліджень відповідно до цілей і завдань наукового проєкту.

ФК5. Здатність інтерпретувати, коректно аналізувати і узагальнювати результати досліджень, розв'язувати комплексні проблем у галузі педіатрії.

ФК6. Здатність представляти результати наукових досліджень в усній і письмовій формі, відповідно до національних і міжнародних стандартів з фаху педіатрія.

ФК7. Здатність впроваджувати отримані результати дослідження у науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства.

ФК8. Оволодіння методологією науково-педагогічної та наукової діяльності за фахом педіатрія

ФК9. Знання і дотримання норм деонтологічної етики.

ФК10. Здатність вільно спілкуватись в іншомовному науково-професійному середовищі, вести наукову дискусію, сприймати, обробляти та відтворювати інформацію професійною іноземною мовою.

Деталізація компетентностей відповідно до дескрипторів НРК у формі «Матриці компетентностей».

Матриця відповідності визначених освітньо-професійною програмою компетентностей дескрипторам НРК

№	Класифікація компетентностей за НРК	Знання	Уміння	Комунікація	Автономія та відповідальність
Інтегральна компетентність					
Після успішного проведення оригінального наукового дослідження здатність розв'язувати комплексні проблеми педіатричної освіти та науки, професійної та дослідницько-інноваційної діяльності у галузі теоретичної і практичної педіатрії шляхом переосмислення наявних та створення нових цілісних теоретичних та практичних знань та професійної педіатричної практики.					
Загальні компетентності					
1	Здатність до формування системного наукового світогляду, професійної етики та загального культурного розвитку	Знати: <ul style="list-style-type: none"> закономірності когнітивних процесів стратегію освіти протягом життя методи продуктивного навчання теорію ціннісних орієнтацій та мотивації особистості основи риторики основи тайм-менеджменту 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> оперувати філософськими категоріями та доктринами використовувати методи самонавчання оцінювати рівень мотивації постійно вдосконалювати свій освітній та загальнокультурний рівень 	Визначати ціннісні орієнтації та мотиваційний рівень особистості. Здатність до самонавчання та самореалізації. Здатність до ефективної організації власного часу.	Формування системного наукового світогляду та загального культурного кругозору. Розвиток когнітивних можливостей.
2	Здатність до абстрактного й аналітичного мислення, генерування нових ідей (креативність), до навчання і засвоєння сучасних знань	Знати способи аналізу, синтезу та їх роль для сучасного навчання.	Вміти проводити аналіз інформації, приймати обґрунтовані рішення, вміти придбати сучасні знання. Вміти генерувати нові ідеї, приймати обґрунтовані рішення на основі сучасних знань	Знаходити та налагоджувати відповідні зв'язки для досягнення цілей.	Нести відповідальність за своєчасне набуття сучасних знань. Здатність до самостійного та незалежного мислення, формулювання ідей, продукування гіпотез, генерування нових ідей
3	Здатність до усного та письмового спілкування українською та	Знати: <ul style="list-style-type: none"> особливості сприйняття різних цільових аудиторій; основи основи 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> вести комунікації з різними цільовими аудиторіями обговорювати 	Володіння вербальними та невербальними навичками спілкування.	Самостійне виконання завдань. Індивідуальна відповідальність

	іноземною (переважно англійською) мовами для наукової комунікації, пошуку інформації, викладу результатів дослідження на вітчизняному і міжнародному рівнях	риторики та теорії аргументації <ul style="list-style-type: none"> іноземну мову на рівні не нижче B2 професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження 	наукові знання <ul style="list-style-type: none"> володіти культурою мовлення, методами аргументації представляти та обговорювати результати своєї роботи українською та іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі 	Взаємодія в колективі для виконання завдань. Здатність вести полеміку, дискусію. Володіння іноземною мовою (англійською) на рівні повного розуміння іншомовних наукових текстів, що стосуються медицини. Використання мовних компетенцій для міжнародного співробітництва.	за результати виконання завдань. Постійне вдосконалення іноземної мовної культури.
4	Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології; знаходити, обробляти й аналізувати інформацію з різних джерел	Знати: <ul style="list-style-type: none"> основи бібліографічного пошуку перелік наукометричних баз і їх значущість види та джерела інформації форми, методи та засоби ідентифікації, пошуку та зберігання інформації інформаційні технології та системи для автоматизованої переробки інформації та управління даними технології аналізу та надання інформації правила цитування та посилання на використані джерела 	Вміти <ul style="list-style-type: none"> застосовувати сучасні інформаційні технології у науковій діяльності працювати з пошуковими системами обробляти дані проводити аналіз і синтез даних створювати бази даних використовувати ресурси дистанційного навчання отримувати і адекватно трактувати дані з іншомовних джерел інформації 	Володіння навичками інформаційного пошуку, створення баз даних, обробки даних. Використання мереж і засобів інформаційного забезпечення, обміну інформацією.	Організація самостійного пошуку потрібної інформації. Відповідальне використання даних з інших джерел при проведенні власних наукових досліджень.
5	Здатність розробляти і управляти проєктами, виконувати дослідження на відповідному рівні, виявляти і вирішувати проблеми, діяти у критичних ситуаціях, працювати у команді та автономно, бути критичним і самокритичним	Знати: <ul style="list-style-type: none"> етапи та закономірності когнітивного процесу етапи дослідницького процесу основи та умови креативності тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки. принципи та методи формулювання цілей та визначення пріоритетів методики удосконалення процесу 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> управляти науковими проєктами, складати пропозиції щодо фінансування наукових досліджень формулювати цілі розробляти план досягнення поставлених цілей визначати пріоритети визначати конкретні дії для досягнення мети контролювати досягнення мети та виконання плану 	Комунікації з науковими керівниками, колегами та партнерами під час обговорення проблем, пошуку шляхів їх вирішення. Здатність використовувати способи та стратегії спілкування для забезпечення ефективної командної роботи. Здатність до моделювання стратегій та організації роботи	Здатність до самостійного та незалежного мислення, формулювання ідей та продукування гіпотез. Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.

		досягнення цілей		колективу	
6	Здатність виявляти ініціативу, мотивувати колектив рухатися до спільної мети, уміння спілкуватися з представниками інших професійних груп різного рівня, у т.ч. здатність працювати у міжнародному контексті.	Знати: <ul style="list-style-type: none"> особливості сприйняття різних цільових аудиторій; основи менеджменту конфліктів основи риторики та теорії аргументації іноземну мову на рівні не нижче B2 професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> вести комунікації з різними цільовими аудиторіями обговорювати наукові знання володіти культурою мовлення, методами аргументації представляти та обговорювати результати своєї роботи українською та іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі 	Володіння вербальними та невербальними навичками спілкування. Взаємодія в колективі для виконання завдань. Управління конфліктами. Здатність вести полеміку, дискусію. Володіння іноземною мовою (англійською) на рівні повного розуміння іншомовних наукових текстів, що стосуються медицини. Використання мовних компетенцій для міжнародного співробітництва.	Самостійне виконання завдань. Лідерство. Індивідуальна відповідальність за результати виконання завдань. Постійне вдосконалення іноземної мовної культури.
7	Уміння планувати час, здатність оцінювати та забезпечувати якість виконуваних робіт	Знати: <ul style="list-style-type: none"> технології організації часу і підвищення ефективності його використання принципи та методи формулювання цілей та визначення пріоритетів методики удосконалення процесу досягнення цілей 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> формулювати цілі розробляти план досягнення поставлених цілей визначати пріоритети визначати конкретні дії для досягнення мети контролювати досягнення мети та виконання плану визначати часові рамки окремих етапів роботи оцінювати якість виконаних робіт 	Здатність до моделювання стратегій та організації роботи колективу Уміння встановлювати часові рамки окремих етапів роботи	Самостійна організація власного часу Здатність до критичної самооцінки, самонавчання та самореалізації.
8	Здатність діяти соціально відповідально, дотримуватися засад академічної доброчесності	Знати: <ul style="list-style-type: none"> дослідницьку етику правові основи авторського права правила цитування та посилання на використані джерела об'єкти та суб'єкти права інтелектуальної власності систему правової охорони інтелектуальної власності методологічні основи створення 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> самостійно виконувати освітню та наукову діяльність викладати свої погляди приймати власні рішення використовувати інформаційні технології для визначення ознак плагіату складати пропозиції щодо реєстрації прав інтелектуальної 	Здатність до самостійного та незалежного мислення, формулювання ідей та продукування гіпотез. Доброчесне та відповідальне виконання освітньої та наукової діяльності. Отримання довіри та поваги серед колег та студентів.	Відповідальність за результати діяльності. Доброчесність, довіра та відповідальність за власні дії. Запобігання плагіату, фальсифікаціям та корупційним діям.

		об'єктів права інтелектуальної власності	власності		
Фахові компетентності					
1.	Здатність аналізувати, відтворювати та інтерпретувати основні концепції, теорії, сучасний стан проблем та досягнень у галузі педіатрії та розуміння предметних і професійних цілей обраного наукового дослідження, його значення для практичної медицини	Знати: <ul style="list-style-type: none"> сучасні досягнення за напрямком наукового дослідження зміст дисципліни (за спеціалізацією) відповідно до майбутньої професійної діяльності 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> аналізувати основні теорії та концепції за напрямом дослідження інтерпретувати результати досліджень за обраним науковим напрямом 	Формулювання власного судження та участь у дискусіях щодо основного змісту, методів, новітніх досягнень за напрямом наукового дослідження.	Безперервне самонавчання і самовдосконалення.
2.	Здатність виявляти потребу у додаткових знаннях у галузі педіатрії та за напрямком наукових досліджень	Знати: <ul style="list-style-type: none"> інформаційні світові ресурси сутність дослідницького процесу клінічну епідеміологію принципи та досягнення доказової медицини методологію наукового дослідження бази бібліографічного пошуку та цитування включаючи RefMan, EndNote та ін. 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> проводити патентно-інформаційний пошук проводити критичний аналіз сучасної наукової літератури адекватно оцінювати досягнення та обмеження досліджень за обраним науковим напрямом визначати ступінь вирішення проблем та потреби сучасної педіатрії працювати з сучасними бібліографічними і наукометричними базами даних проводити обробку та аналіз даних формулювати дослідницькі питання та гіпотези 	Використання інформаційних ресурсів для отримання інформації. Комунікації та дискусії з фахівцями в конкретній галузі наукової діяльності. Враховувати авторське право при плануванні наукового дослідження. Визначення відтворюваності на достовірності наукових даних, обговорення наукової інформації та даних мета-аналізу.	Використовувати сучасні інформаційні технології для проведення наукового пошуку. Володіння методологією наукового дослідження для коректного формулювання гіпотез та дослідницьких питань.
3.	Здатність формулювати дослідницьке завдання, обґрунтувати і розробити проєкт наукового дослідження	Знати: <ul style="list-style-type: none"> етику і методологію наукового дослідження види дизайнів наукового дослідження методи і методики дослідження за обраним науковим напрямом методи збору та аналізу наукових даних технології 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> критично аналізувати, оцінювати та синтезувати нові ідеї формулювати мету та завдання дослідження розробляти дизайн наукового дослідження визначати методи дослідження відповідно до 	Аргументація та доказ переваг розробленого проєкту. Ведення дискусій щодо мети та завдань наукового проєкту. Аргументація переваг обраних методів дослідження.	Ініціативність, самостійність, відповідальність. Дотримання дослідницької етики. Запобігання систематичних помилок при виконанні наукового дослідження

		управління проектом <ul style="list-style-type: none"> • види систематичних помилок і способи їх запобігання 	поставлених завдань <ul style="list-style-type: none"> • контролювати виконання проекту • передбачати системні помилки 	Використання знань та вмінь з методології досліджень для пошуку партнерів.	
4.	Здатність формулювати і обирати необхідні сучасні теоретичні і практичні методики і методи досліджень відповідно до цілей і завдань наукового проекту	Знати: <ul style="list-style-type: none"> • сучасні методи дослідження • біомаркери різних процесів та станів, їх інформативність • інформативні критерії оцінки процесів, функцій, явищ • можливості та обмеження різних методів дослідження 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • обирати методи дослідження, адекватні для досягнення мети та завдань наукового проекту • інтерпретувати результати різних методів досліджень 	Аргументація переваг та інформативності обраних методів дослідження, можливість їх вдосконалення та комбінування.	Самостійний вибір адекватних методів дослідження.
5.	Здатність інтерпретувати, коректно аналізувати і узагальнювати результати досліджень, розв'язувати комплексні проблем у галузі педіатрії	Знати: <ul style="list-style-type: none"> • основи біостатистики • методи статистичного аналізу • способи представлення результатів статистичної обробки даних 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • обґрунтовувати розмір вибірки • формулювати та перевіряти статистичні гіпотези • адекватно використовувати методи статистичного аналізу 	Аргументація та обґрунтування обраних методів аналізу та обговорення отриманих даних.	Відповідальність за проведення аналізу даних. Отримання достовірних та відтворюваних результатів Запобігання фальсифікацій при обробці даних.
6.	Здатність представляти результати наукових досліджень в усній і письмовій формі, відповідно до національних і міжнародних стандартів з фаху педіатрія	Знати: <ul style="list-style-type: none"> • технологію презентації даних у вигляді стендових доповідей та презентацій • технологію написання статей до національних наукових видань • вимоги та технологію написання статей до міжнародного рецензованого видання • наукометричні бази і платформи (наприклад, Scopus, Web of Science, PubMed та ін.) • стандарти оформлення наукових робіт 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • працювати в Power Point, Prezi, Adobe Photoshop, Adobe Reader • підготувати презентацію • підготувати плакат для стендової доповіді • підготувати усну доповідь • написати наукову статтю відповідно до вимог наукового видання 	Академічна доброчесність. Спількування з рецензентами та редакцією журналу. Аргументація, критична оцінка, здатність ведення наукової дискусії.	Відповідальність за результати наукового дослідження. Запобігання плагіату та фальсифікацій.
7.	Здатність впроваджувати отримані результати дослідження у науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства	Знати: <ul style="list-style-type: none"> • сучасний стан досліджуваної наукової проблеми • можливості та обмеження застосування запропонованих методів дослідження в практичній діяльності 	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> • впроваджувати результати дослідження в освітній процес • впроваджувати отримані результати дослідження в практичну діяльність 	Діалог з науково-педагогічним співтовариством. Взаємодія з працівниками практичної охорони здоров'я	Ініціативність, самостійність, відповідальність. Запобігання помилок при виконанні наукового дослідження та впровадженні їх результатів у

		<ul style="list-style-type: none"> • можливості впровадження результатів дослідження в освітній процес 			науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства
8.	Оволодіння методологією науково-педагогічної та наукової діяльності за фахом педіатрія	<p>Знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> • роль вивчення якості освітньої діяльності в удосконаленні підготовки фахівців • форми і методи оцінки результатів освітньої діяльності 	<p>Вміти:</p> <ul style="list-style-type: none"> • організувати та проводити навчальні заняття • проводити моніторинг освітнього процесу, розробляти пропозиції щодо його удосконалення • застосовувати ефективні методи оцінки знань та вмінь студентів 	Взаємодія, співробітництво з колегами та керівництвом, студентами в процесі оцінювання результатів навчальної діяльності.	Покращення результатів власної педагогічної діяльності і результатів діяльності інших.
9.	Знання і дотримання норм деонтологічної етики	<p>Знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> • дослідницьку етику • правові основи авторського права • правила цитування та посилання на використані джерела • об'єкти та суб'єкти права інтелектуальної власності • систему правової охорони інтелектуальної власності • методологічні основи створення об'єктів права інтелектуальної власності 	<p>Вміти:</p> <ul style="list-style-type: none"> • самостійно виконувати освітню та наукову діяльність • викладати свої погляди • приймати власні рішення • використовувати інформаційні технології для визначення ознак плагіату • складати пропозиції щодо реєстрації прав інтелектуальної власності 	Здатність до самостійного та незалежного мислення, формулювання ідей та продукування гіпотез. Добросесне та відповідальне виконання освітньої та наукової діяльності. Отримання довіри та поваги серед колег та студентів.	Відповідальність за результати діяльності. Добросесність, довіра та відповідальність за власні дії. Запобігання плагіату, фальсифікаціям та корупційним діям.
10	Здатність вільно спілкуватись в іншомовному науково-професійному середовищі, вести наукову дискусію, сприймати, обробляти та відтворювати інформацію професійною іноземною мовою	<p>Знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> • основи риторики та теорії аргументації • іноземну мову на рівні не нижче B2 • професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження 	<p>Вміти:</p> <ul style="list-style-type: none"> • вести комунікації з різними аудиторіями • обговорювати наукові знання • володіти культурою мовлення, методами аргументації представляти та обговорювати результати своєї роботи іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі 	Володіння іноземною мовою (англійською) на рівні повного розуміння іншомовних наукових текстів, що стосуються медицини. Здатність вести полеміку, дискусію іноземною мовою (англійською) Використовувати мовні компетенції для міжнародного співробітництва.	Ініціативність, самостійність., відповідальність Постійне вдосконалення іноземної мовної культури

ПРОГРАМНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

ПРН 1. Володіти концептуальними та методологічними знаннями у галузі педіатрії, вміти використовувати їх у професійній діяльності під час самостійного вирішення дослідницьких і практичних завдань.

ПРН 2. Вміти проектувати і здійснювати комплексні дослідження, у т.ч. міждисциплінарні, на базі цілісного системного наукового світогляду з використанням знань у галузі філософії наукового пізнання.

ПРН 3. Планувати та реалізувати на практиці оригінальне самостійне наукове дослідження, яке повинно містити наукові твердження та науково обґрунтовані результати у галузі педіатрії, що розв'язують важливу або конкретну наукову чи науково-прикладну проблему.

ПРН 4. Використовувати сучасні інформаційні джерела національного та міжнародного рівня для оцінки стану вивченості об'єкту досліджень і актуальності наукової проблеми.

ПРН 5. Вміти формулювати наукові гіпотези, мету і завдання наукового дослідження.

ПРН 6. Вміти розробити дизайн та план наукового дослідження.

ПРН 7. Вміти виконати оригінальне наукове дослідження.

ПРН 8. Вміти проаналізувати, систематизувати й інтерпретувати результати наукових досліджень, використовувати методи статистичної обробки даних.

ПРН 9. Вміти вибрати і пояснити принципи, точність, специфічність і чутливість методів дослідження, інформативність обраних показників.

ПРН 10. Вміти інтегрувати існуючі методики і методи досліджень й адаптувати їх для розв'язання наукових завдань під час виконання наукових досліджень

ПРН 11. Вміти інтерпретувати й аналізувати інформацію з використанням новітніх інформаційних технологій.

ПРН 12. Володіти навичками усної і письмової презентації результатів наукових досліджень у формі доповідей, публікацій, презентацій, стендових доповідей тощо українською й іноземною мовами.

ПРН 13. Дотримуватись етичних норм, враховувати авторське право та норми академічної доброчесності під час виконання наукових досліджень, презентації їх результатів та у науково-педагогічній діяльності.

ПРН 14. Володіти комунікативними навичками на рівні вільного спілкування в професійному середовищі й громадській сфері, у т.ч. іншомовних, щодо проблем педіатричного сектору галузі охорони здоров'я.

ПРН 15. Впроваджувати результати наукових досліджень в науково-освітній процес, педіатричну практику та суспільний розвиток.

ПРН 16. Координувати роботу дослідницької групи, вміти організувати колективну роботу (здобувачів вищої освіти, колег, міждисциплінарної команди).

ПРН 17. Організувати освітній процес, оцінювати його ефективність і рекомендувати шляхи удосконалення.

2. Інформаційний обсяг навчальної дисципліни «Медична генетика»

Дисципліна «Медична генетика» для підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти; кваліфікації «Доктор філософії (PhD)»; галузі знань - 22 «Охорона здоров'я»; спеціальностей 228 «Педіатрія» є вибірковою. На вивчення навчальної дисципліни відводиться 3 кредити ЄКТС/90 годин. Програма навчальної дисципліни «Медична генетика» структурована на 7 змістових розділів.

Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики

Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин. Причини мутацій. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Спонтанний і індукований мутагенез (методи вивчення, обліку й контролю за мутагенними ефектами антропогенних факторів навколишнього середовища).

Спадковість і патогенез. Генетичний контроль патологічних процесів. Особливості патогенезу спадкових хвороб у зв'язку з характером ушкодження генетичних структур. Специфіка патогенезу хромосомних хвороб, загальні закономірності. Феноцитогенетичні кореляції. Загальні механізми патогенезу моногенних спадкових хвороб. Патогенез хвороб із спадковою схильністю і фактори ризику, асоціація з менделюючими ознаками чи маркерами.

Хромосомний і геномний імпринтинг (зміст, поняття, ефекти).

Спадковість і клінічна картина. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Генетичні аспекти поліморфізму спадкової патології.

Спадковість і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, мимовільним викиднем). Спадково обумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби. Неспецифічні ефекти патологічних мутацій і хронізація хвороб. Генетичні фактори й видужання.

Семіотика спадкових захворювань. Плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. Первинна та вторинна плейотропія у клініці спадкових хвороб. Клінічний аспект плейотропії, пов'язаний з диференціальною діагностикою синдромальної і несиндромальної патології.

Особливості клінічного огляду хворих та їхніх родичів, що сприяють діагностиці природженої і спадкової патології. Особливості фенотипу, специфічність спектра морфогенетичних варіантів розвитку при спадковій патології. Антропометрія у діагностиці спадкових хвороб.

Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу), їх генез, постнатальна модифікація. Загальні й специфічні морфогенетичні варіанти: значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.

Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Етіологічна гетерогенність ПВР. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії.

Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності та варіаційної експресивності у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань.

Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості

Поширені та раритетні форми. Поширеність серед різних контингентів. Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів.

Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.

Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади).

Клінічний поліморфізм етіологічно єдиної форми захворювання: варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища. Поняття про імпринтинг на генному рівні.

Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.

Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку. Загальні ознаки. Клінічні приклади. Синдроми Елерса-Данлоса, Марфана, Адреногенітальний синдром. Муковісцидоз. Гіпотиреоз. Спадкові захворювання нирок. Спадкові захворювання кістяка. Факоматози: загальна характеристика, класифікація. Клініка, генетика, діагностика нейрофіброматозу, туберозного склерозу. Профілактика розвитку неоплазії. Тактика ведення хворих на факоматози. 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.

Змістовий розділ 3. Хромосомні основи спадковості людини

Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб. Хромосомні аберації та геномні мутації. Часткові трисомії й моносомії. Повні й мозаїчні форми. Однобатьківські дисомії. Хромосомний імпринтинг. Вік батьків і частота хромосомних хвороб у дітей.

Патогенез хромосомних хвороб. Залежність тяжкості клінічної картини від хромосомного дисбалансу, кількості втягнутого в процес еу- і гетерохроматину. Механізми порушення розвитку і виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах: нерозходження в мейозі, порушення овогенезу, деконденсація хромосом в ооцитах.

Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).

Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг.

Особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, трисомії 8, трисомії 22, "котячого крику", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X, полісомії Y. Популяційна частота. Особливості перебігу вагітності при хромосомних синдромах. Онкогенетичний характер хромосомної патології. Можливості терапії й реабілітації хворих. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.

Змістовий розділ 4. Профілактика спадкової патології

Етнічні, географічні, соціальні фактори, що обумовлюють розходження в поширеності спадкової патології. Генетико-демографічні процеси й поширеність спадкових хвороб.

Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів: керування пенетрантністю та експресивністю; елімінація ембріону і плода; планування родини й дітнародження; охорона навколишнього середовища. Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування; пренатальна діагностика; масові просіюючі програми; "генетична" диспансеризація населення (реєстри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища.

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. МГК як лікарський висновок. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Проспективне і ретроспективне консультування. Генетичний ризик, ступені ризику. Поняття про теоретичний і емпіричний ризик. Принципи оцінки генетичного ризику при моногенній, хромосомній і мультифакторіальній патології. Методика проведення МГК.

Розрахунки генетичного ризику; повідомлення інформації пацієнтам; допомога родині у прийнятті рішення. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні. Історія розвитку дородової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Визначення рівня біохімічних маркерів (АФП, хоріонічного гонадотропіну та ін.) у сироватці крові вагітних як скринінг для виявлення ПВР і хромосомних захворювань плода. Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Діагностика окремих нозологічних форм.

Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.

Просіюючі програми. Сутність програм. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.

Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю

Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань: висока частота в популяції; природа статево-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинях.

Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Взаємодія генетичної схильності та специфічних умов навколишнього середовища в розвитку захворювань. Конкретні механізми реалізації спадкової схильності.

Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби.

Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторіальних захворювань. Особливості збору, верифікації й інтерпретації інформації. Залежність ступеня ризику розвитку мультифакторіальних захворювань від ступеня споріднення з пробандом, тяжкості його стану, статі пробанда, популяційної частоти, характеру роботи й умов життя. Таблиці емпіричного ризику. Маркери схильності. Фактори підвищеного ризику.

Природжені вади розвитку мультифакторного походження.

Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань

Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці для з'ясування природи захворювання, оцінки клінічних проявів, диференціальної діагностики спадкових форм патології, вивчення генетичної гетерогенності захворювань, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя.

Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинах. Залежність характеру родоvodu від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

Генеалогічний аналіз при мультифакторних захворюваннях: залежність величин повторного ризику від статі ураженого індивіда, кількості уражених родичів, ступеня споріднення з пробандом, питомої ваги захворювань.

Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.

Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Поняття про каріотип. Сучасні методи дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди.

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосоною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджених факторів навколишнього середовища. Універсальність методів ДНК-діагностики, можливості їх використання. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування). Метод ПЛР (полімеразної ланцюгової реакції), метод ПДРФ (поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів).

Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Пренатальна, доклінічна діагностика захворювань та діагностика гетерозиготних станів. Показання до застосування молекулярно-генетичних методів та їх обмеження. Новітні методи ідентифікації мутацій метод ДНК – чипів.

Метод ПДРФ для визначення поліморфних сайтів.

Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну.

Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.

Просіююча діагностика: якісні та кількісні методи. Перелік основних методів і їх коротка характеристика (якісні тести із сечею, паперова і тонкошарова хроматографія амінокислот і вуглеводів у сечі та крові, електрофорез, мікробіологічний інгібіторний тест Гатрі, флюорометрія та ін.). Просіюючи програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

Підтверджувальна діагностика. Кількісне визначення ферментів і метаболітів. Сучасні методи: автоматичний аналіз амінокислот, рідинна й газова хроматографія, мас-спектрометрія, радіоімунохімічні та імуоферментні методи. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.

Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика

Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами (лікарські засоби, їжа, клімат). Професійні хвороби, як екогенетичні у разі малих доз. Оцінка професійної придатності з екогенетичної точки зору. Спадкові фактори схильності до інфекційних захворювань. Спадковообумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби.

3. Структура навчальної дисципліни «Медична генетика»

№	Назва розділу / модулю	Кредити	Години	Вид заняття (години)		
				Лекції	Практичні Заняття	Самостійна робота
1.	Основи популяційної генетики	0,47	14,0	2	5	7
2.	Молекулярні основи спадковості	0,47	14,0	2	5	7
3.	Хромосомні основи спадковості людини	0,37	11,0		5	6
4.	Профілактика спадкової патології	0,36	11,0		5	6
5.	Хвороби із спадковою схильністю	0,43	13,0	2	5	6
6.	Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань	0,47	14,0	2	5	7
7.	Екологічна генетика. Фармакогенетика	0,43	13,0	2	4	7
ВСЬОГО		3,0	90	10	34	46

4. Теми лекцій

№	Тема	Години
<i>Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики</i>		
1.	Класифікація спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби. Екогенетичні хвороби й хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби. Хвороби соматичних клітин.	2
<i>Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості</i>		
2.	Типи генних мутацій. Різноманітність проявів генних мутацій на клінічному біохімічному, молекулярно-генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів. Механізми патогенезу моногенних захворювань: специфічність мутацій, множинність метаболічних шляхів, множинність функцій білків.	2
<i>Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю</i>		
3.	Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах. Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Моногенно обумовлена схильність. Полігенна схильність	2
<i>Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань</i>		
4.	Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя. Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-	2

	рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Генеалогічний аналіз при мультифакторних захворюваннях. Галузь застосування цитогенетичних методів.	
Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика		
5.	Роль середовища в еволюції людини. Екогенетичні хвороби, їх класифікація, етіологія і патогенез. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами. Професійні хвороби, як екогенетичні реакції організму.	2

5. Теми практичних занять

№	Тема	Години
Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики		
1.	Роль спадковості та середовища у розвитку патології. Класифікація спадкової патології. Семіотика та клінічна діагностика спадкової патології. Основи клініко-генеалогічного аналізу спадкової патології. Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Моногенні та епігенетичні хвороби.	5
Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості		
2.	Молекулярні основи спадковості. Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Генні мутації. Моногенна патологія. Етіологія, класифікація, загальні закономірності патогенезу. Клініка поширених моногенних захворювань. Моногенні синдроми множинних природжених вад розвитку.	5
Змістовий розділ 3. Хромосомні основи спадковості людини		
3.	Хромосомні основи спадковості людини. Хромосомна патологія. Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Класифікація хромосомних хвороб, загальні закономірності патогенезу. Хромосомні аберації та геномні мутації. Клініко-цитогенетична характеристика поширених хромосомних захворювань.	5
Змістовий розділ 4. Профілактика спадкової патології		
4	Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів. Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню.	5
Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю		
5	Хвороби із спадковою схильністю (моногенні та полігенні форми). Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Загальна характеристика мультифакторних захворювань. Полігенний тип успадкування. Етіологія, класифікація, механізми виникнення мультифакторних захворювань. Природжені вади розвитку мультифакторного походження.	5
Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань		
6.	Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань. Лабораторні методи діагностики спадкової патології (цитогенетичний, біохімічний, молекулярно-генетичний). Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.	5
Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика		
7.	Екологічна генетика. Фармакогенетика. Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими факторами. Залежність прояву дії генів від середовища. Спадковообумовлені патологічні реакції на різні лікарські засоби.	4
	Разом	34

5. Теми для самостійної роботи

№	Тема	Години
<i>Змістовий розділ 1. Основи популяційної генетики</i>		
1.	Спадковість: патогенез і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій. Хвороби соматичних клітин. Генетичні фактори й видужання.	7
<i>Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадковості</i>		
2.	Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична. Механізми патогенезу моногенних захворювань. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань, варіаційна експресивність. Клінічна різноманітність як результат взаємодії спадкової конституції і модифікуючих факторів навколишнього середовища.	7
<i>Змістовий розділ 3. Хромосомні основи спадковості людини</i>		
3.	Етіологія й цитогенетика хромосомних хвороб. Патогенез хромосомних хвороб. Механізми порушення розвитку і виникнення вад розвитку при хромосомних хворобах. Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій.	6
<i>Змістовий розділ 4. Профілактика спадкової патології</i>		
4.	Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування, пренатальна діагностика, масові просіюючі програми, "генетична" диспансеризація населення (реєстри). Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому. Деонтологічні питання просіюючих програм.	6
<i>Змістовий розділ 5. Хвороби із спадковою схильністю</i>		
5.	Поняття про спадкову схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції, професійні хвороби. Генетика мультифакторіальних захворювань: термінологія, поняття й зміст.	6
<i>Змістовий розділ 6. Принципи клінічної діагностики спадкових захворювань</i>		
6.	Загальні принципи клінічної діагностики спадкових захворювань. Лабораторні методи діагностики спадкової патології (цитогенетичний, біохімічний, молекулярно генетичний). Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці. Галузь застосування цитогенетичних методів: діагностика спадкової патології, вивчення мутаційного процесу, дослідження нормального поліморфізму хромосом.	7
<i>Змістовий розділ 7. Екологічна генетика. Фармакогенетика</i>		
7.	Роль середовища в еволюції людини. Професійні хвороби, як екогенетичні реакції організму на різні фактори професійної шкідливості. Епігенетичні фактори генетичних захворювань людини.	7
	Разом	46

7. Методи навчання

При викладанні навчальної дисципліни «Медична генетика» використовуються словесні, наочні, практичні, пояснювально-ілюстративні (візуальні), репродуктивні, проблемне викладання, частково-пошукові, дослідницькі методи навчання. Також використовується метод самостійної роботи аспірантів, здобувачів з осмислення й засвоєння нового матеріалу роботи із застосування знань на практиці та вироблення вмінь і навичок, перевірки та оцінювання знань, умінь і навичок. Використовуються наочні (ілюстративні, демонстративні) методи навчання, які є допоміжними при словесному методі, їх значення полягає в яскравішому викладенні та показі власної думки.

Практичні методи: навчальна, практична робота в лабораторіях медико-генетичного центру, реферати аспірантів, здобувачів. Ці методи несуть нову навчально-пізнавальну інформацію і служать для закріплення, формування практичних умінь при застосуванні раніше набутих знань.

Творчі, проблемно-пошукові методи визначають порівняно вищий рівень процесу навчання. Проблемно-пошукова методика має спиратися на самостійну, творчу пізнавальну діяльність аспірантів, здобувачів.

Проблемний метод навчання наближений до творчості і знаходиться на межі між репродукцією, розумовим формуванням і творчістю.

Самостійна робота поза контролем викладача, самостійна робота вдома сприяє удосконаленню навичок самостійної пізнавальної діяльності.

Створення ситуації інтересу при викладанні навчальної дисципліни «Медична генетика» - перегляд навчальних відеофільмів, використання ролевих ігор, навчальних дискусій, цікавих клінічних спостережень в системі on-line).

Видами навчальної діяльності згідно з навчальним планом є: а) лекції; б) практичні заняття, в) самостійна робота

Практичні заняття з дисципліни проводяться на клінічній базі кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики, а також на базі міжобласного медико-генетичного центру ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України». Аспіранти також займаються на лабораторній базі ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України».

Практичні заняття спрямовані на контроль засвоєння теоретичного матеріалу й формування практичних вмінь та навичок, а також вміння аналізувати й застосовувати одержані знання для вирішення практичних завдань. Основним цільовим напрямком кожного практичного заняття є вивчення сучасних особливостей діагностики, перебігу та лікування спадковообумовленої патології та використання цих знань при визначенні тактики медико-генетичного консультування при природжених і спадкових захворюваннях у дітей. Тривалість практичних занять, що відповідають темам 1, 2, 3, 4, 5, 6 – 5 год., темі 7 - 4 год.

Самостійна робота аспіранта/здобувача – одна з організаційних форм навчання, що регламентується робочим навчальним планом і виконується аспірантом, здобувачем самостійно поза межами аудиторних занять. Видами самостійної роботи є: підготовка до практичних занять, опанування практичними навичками обстеження дитини, пошук та вивчення додаткової літератури і написання доповідей для виступу з повідомленнями на практичних заняттях.

8. Методи контролю

Методи і форми контролю та оцінювання успішності аспірантів і здобувачів з дисципліни здійснюються відповідно до вимог програми та Інструкції щодо оцінювання навчальної діяльності аспірант/здобувачів в умовах впровадження Європейської кредитно-трансферної системи організації навчального процесу, затвердженої МОЗ України (лист МОЗ України № 08.01-47/10395 від 15.04.2014).

При оцінюванні знань перевага надається стандартизованим методам контролю: тестуванню (письмовому), індивідуальному усному опитуванню, співбесіді; розв'язуванню типових ситуаційних задач; контролю практичних навичок.

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті. Готовність аспіранта, здобувача до практичного заняття (початковий етап) перевіряється на основі усного бліц-опитування. Основний етап практичного заняття передбачає роботу на базі міжобласного медико-генетичного центру ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», опанування практичними навичками. Контроль основного етапу заняття проводиться шляхом індивідуального усного опитування, співбесіди, оцінки виконання практичних навичок, вміння розв'язувати типові ситуаційні задачі. На заключному етапі заняття проводиться підсумок практичної діяльності аспіранта, здобувача, дається завдання на час виконання самостійної роботи після завершення аудиторної частини заняття.

Самостійна робота аспіранта / здобувача оцінюється на практичних заняттях.

Підсумковим контролем засвоєння аспірантом, здобувачем теоретичного та практичного матеріалу з дисципліни є залік, який проводиться на останньому занятті відповідно до розкладу.

9. Поточний контроль.

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті, і має на меті перевірку засвоєння аспірантами навчального матеріалу. Формами поточного контролю є:

- а) індивідуальне усне опитування, співбесіда;
 б) розв'язання типових ситуаційних задач;
 оцінку «5» - якщо він виконав правильно не менше 90% навчальних завдань;
 оцінку «4» - якщо він виконав правильно не менше 80% навчальних завдань;
 оцінку «3» - якщо він виконав правильно не менше 60% навчальних завдань;
 оцінку «2» - якщо він виконав правильно менше 60% навчальних завдань.

На кінцевому етапі заняття викладач виставляє набрану суму балів і традиційну оцінку в журналі успішності.

Самостійна робота виконується аспірантом самостійно поза межами аудиторних занять, оцінюється на практичних заняттях і є складовою підсумкової оцінки аспіранта.

Критерії оцінювання навчальної діяльності:

- оцінка 5 / «відмінно» виставляється у випадку, коли аспірант / здобувач бездоганно засвоїв теоретичний матеріал теми заняття, демонструє глибокі і всебічні знання відповідної теми, основні положення наукових першоджерел та рекомендованої літератури, логічно мислить і буде відповідь, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичного матеріалу, висловлює своє ставлення до тих чи інших проблем, демонструє високий рівень засвоєння практичних навичок;
- оцінка 4 / «добре» виставляється за умови, коли аспірант / здобувач добре засвоїв теоретичний матеріал заняття, володіє основними аспектами з першоджерел та рекомендованої літератури, аргументовано викладає його; володіє практичними навичками, висловлює свої міркування з приводу тих чи інших проблем, але припускається певних неточностей і похибок у логіці викладу теоретичного змісту або при виконанні практичних навичок;
- оцінка 3 / «задовільно» ставиться аспіранту / здобувачу, який в основному опанував теоретичними знаннями навчальної теми, орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, додаткові питання викликають у аспірант / здобувача невпевненість або відсутність стабільних знань; відповідаючи на запитання практичного характеру, виявляє неточності у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх з майбутньою діяльністю, припускається помилок при виконанні практичних навичок;
- оцінка 2 / «незадовільно» виставляється у випадках, коли аспірант / здобувач не опанував навчальний матеріал теми, не знає наукових фактів, визначень, майже не орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, відсутнє наукове мислення, практичні навички не сформовані

Схема нарахування та розподіл балів, які отримує аспірант:

Під час оцінювання засвоєння кожної теми за поточну навчальну діяльність аспіранту, здобувачу виставляються оцінки за 4-ри бальною (традиційною) шкалою, при цьому враховуються всі види робіт, передбачені програмою. Аспірант, здобувач отримує оцінку з кожної теми. Всі виставлені за традиційною шкалою оцінки конвертуються в бали. Розрахунок кількості балів проводиться на підставі отриманих оцінок за традиційною шкалою під час вивчення дисципліни, шляхом обчислення середнього арифметичного (СА), округленого до двох знаків після коми. Отримана величина конвертується у бали за багатобальною шкалою таким чином:

$$X = \frac{CA \times 200}{5}$$

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Медична генетика»

4-бальна шкала	200-бальна шкала
5.00	200
4.97	199
4.95	198

4-бальна шкала	200-бальна шкала
4.50	180
4.47	179
4.45	178

4-бальна шкала	200-бальна шкала
3.99	160
3.97	159
3.94	158

4-бальна шкала	200-бальна шкала
3.47	139
3.45	138
3.42	137

4.92	197
4.90	196
4.87	195
4.85	194
4.82	193
4.80	192
4.77	191
4.75	190
4.72	189
4.70	188
4.67	187
4.65	186
4.62	185
4.60	184
4.57	183
4.55	182
4.52	181

4.42	177
4.40	176
4.37	175
4.35	174
4.32	173
4.30	172
4.27	171
4.24	170
4.22	169
4.19	168
4.17	167
4.14	166
4.12	165
4.09	164
4.07	163
4.04	162
4.02	161

3.92	157
3.89	156
3.87	155
3.84	154
3.82	153
3.79	152
3.77	151
3.74	150
3.72	149
3.70	148
3.67	147
3.65	146
3.62	145
3.60	144
3.57	143
3.55	142
3.52	141
3.50	140

3.40	136
3.37	135
3.35	134
3.32	133
3.30	132
3.27	131
3.25	130
3.22	129
3.20	128
3.17	127
3.15	126
3.12	125
3.10	124
3.07	123
3.05	122
3.02	121
3	120
< 3	недостатньо

Максимальна кількість балів, яку може набрати аспірант за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **200 балів**. **Мінімальна кількість балів**, яку повинен набрати аспірант за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить **120 балів**.

10. Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання проводиться по завершенню вивчення дисципліни у вигляді заліку.

Шкали оцінювання: традиційна 4-бальна шкала, багатобальна (200-бальна) шкала, рейтингова шкала ECTS

Залік - це форма підсумкового контролю, що полягає в оцінці засвоєння аспірантом навчального матеріалу виключно на підставі результатів виконання ним певних видів робіт на практичних заняттях.

Вид підсумкового контролю	Методика проведення підсумкового контролю	Критерії
Залік	Мають бути зараховані всі теми, винесені на поточний контроль. Оцінки з 4-бальної шкали конвертуються у бали за багатобальною (200-бальною) шкалою відповідно до Положення «Критерії, правила і процедури оцінювання результатів навчальної діяльності аспірантів»	Максимальна кількість балів, яку може набрати аспірант, здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить 200 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати аспірант, здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні дисципліни становить 120 балів.

Бали з дисципліни для аспірантів, які успішно виконали програму, конвертуються у традиційну 4-ри бальну шкалу за абсолютними критеріями, які наведено нижче у таблиці:

Бали з дисципліни	Оцінка за 4-ри бальною шкалою
Від 170 до 200 балів	5
Від 140 до 169 балів	4
Від 139 балів до мінімальної кількості балів, яку повинен набрати аспірант	3
Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати аспірант	2

Об'єктивність оцінювання навчальної діяльності аспірантів, здобувачів перевіряється статистичними методами (коефіцієнт кореляції між оцінкою ECTS та оцінкою за національною шкалою).

11. Методичне забезпечення

- Робоча навчальна програма дисципліни;
- Силабус навчальної дисципліни;
- Плани лекцій, практичних занять та самостійної роботи аспірантів;
- Методичні вказівки до практичних занять для аспірантів;
- Методичні вказівки до самостійної роботи для аспірантів;
- Ситуаційні задачі до практичних занять;
- Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль з «Медичної генетики».

Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль

1. Предмет та завдання медичної генетики. Значення генетики для медицини.
2. Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
3. Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності і смертності.
4. Мінливість спадкових ознак як основа патології.
5. Роль спадковості та середовища у розвитку патології.
6. Класифікація спадкової патології.
7. Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.
8. Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Покази до проведення цитогенетичних досліджень.
9. Клініко-генеалогічний метод.
10. Методика складання родоводу.
11. Типи успадкування.
12. Мітохондріальна спадковість.
13. Біохімічні методи. Покази до проведення досліджень.
14. Молекулярно-генетичні методи. Покази та можливості методу.
15. Семіотика спадкових хвороб.
16. Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.
17. Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.
18. Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.
19. Природжені вади розвитку.
20. Природжені морфогенетичні варіанти.
21. Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.
22. Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
23. Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.
24. Головні риси клінічної картини моногенної патології.
25. Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.
26. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
27. Геномний імпринтинг. Визначення поняття.
28. Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.
29. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
30. Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.
31. Патогенез хромосомних хвороб.
32. Характеристика хромосомних хвороб.
33. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.
34. Загальна характеристика мітохондріальної патології.
35. Класифікація мітохондріальних хвороб.
36. Мітохондріальна спадковість.
37. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

38. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
39. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.
40. Хвороби зі спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.
41. Моногенні та полігенні форми хвороб зі спадковою схильністю.
42. Механізми розвитку хвороб зі спадковою схильністю.
43. Значення спадкової схильності у загальній патології людини.
44. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.
45. Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.
46. Генетичні основи профілактики природженої, спадкової та мультифакторіальної патології.
47. Рівні профілактики.
48. Питання планування сім'ї та прекоцепційна профілактика.
49. Охорона навколишнього середовища як складова профілактики.
50. Медико-генетичне консультування (МГК).
51. Загальні положення і покази до МГК.
52. Функції лікаря-генетика при МГК.
53. Ефективність МГК.
54. Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Покази. Терміни проведення.
55. Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних.
56. Неінвазивні методи ПД. Методики. Покази. Терміни проведення. Можливості методу.
57. Інвазивні методи ПД. Методики. Покази. Терміни проведення. Можливості методу. Протипокази. Можливі ускладнення.
58. Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.
59. Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.
60. Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

12. Рекомендована література

Основна (базова) література

1. Генетична патологія і її бронхолегеневі прояви: [Навчальний посібник для пульмонологів, сімейних лікарів, генетиків] : [Текст] / Н.І.Кіцера, Л.Є.Ковальчук, Н.В.Чернюк. – Львів: Каменяр, 2024. – 464 с.: іл.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Біловол О.М. Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами. – Тернопіль, ТДМУ, 2008. – 216 с.
3. Генетика. Підручник. А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С.Кир'яченко, К.С. Афанасьєва, В.Ф. Безруков, І.А. Козерецька, С.В. Демидов, 2018. 345 с.
4. Генетика людини з основами медичної генетики. Навчально-методичний посібник. Черкаси, 2017. 185 с.
5. Касян С. М., Петрашенко В. О., Загородній М. П. Вибрані аспекти медичної генетики Навчальний посібник. За редакцією доктора медичних наук, професора О. І. Сміяна. Суми, 2019. 163 с.
6. Медична генетика: підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації. Запорожан, Валерій Миколайович; Бажора, Ю. І.; Шевеленкова, А. В.; Чеснокова, М. М. К: 2005.276 с.
7. Медична генетика: Підручник / за ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р.В. Богатирьової, проф. О.П. Волосовця. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с.
8. Наталія Кіцера, Лариса Ковальчук, Микола Рожко. Генетична патологія і її стоматологічні прояви: Навчальний посібник для стоматологів, сімейних лікарів, генетиків. Івано-Франківськ – Львів. «Фоліант» (ПП Віконська О.В.), 2021. 240 с.
9. Сміян І.С., Банадига Н.В., Багірян І.О. Мед. генетика дитячого віку. – Тернопіль: «Укрмедкнига». – 2003. – 183 с.
10. Сорокман Т.В., Пішак В.П., Ластівка І.В., Волосовець О.П. Клінічна генетика. – Чернівці, 2006. – 450 с.

Допоміжна література

1. Боярчук ОР, Волоха АП, Бондаренко АВ та ін. Проблемні питання ранньої діагностики атаксії-телеангіектазії. *Міжнар.неврол.журнал*. 2020;16 (7);36-42.
2. Ластівка ІВ. Синдром Едвардса: медико-генетичне консультування. <https://www.bsmu.edu.ua>
3. Ластівка І, Бабінцева А, Годованець Ю та ін. Летальний випадок синдрому Едвардса у новонародженої дівчинки. *Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина*.2020; 10, 4(38):92-97.
4. Мальцев ДВ. Класифікація, клінічні прояви, діагностика і лікування первинних мінорних імунodefіцитів людини. *Клінічна імунологія. Алергологія. Інфектологія*. 2021; 1(130): 20-28.
5. Омельченко ЕМ, Полька ОО, Карамзіна ЛА. Неонатальний скринінг моногенної патології в Україні. *Український журнал медицини, біології та спорту*. 2020; 5(6):292-298.
6. Пилип ЛЯ. Реципрокні та робертсонівські транслокації: частоти збалансованих варіантів сегрегації у сперматозоїдах носіїв. *Досягнення Біології та Медицини*. 2015;1(25):76-79.
7. Синдром Патау у дітей: каріотип, симптоми, ознаки, причини, лікування, фото новонароджених.2021 <http://goodhouse.com.ua/poradi>
8. Чернова ВМ. Рідкісні спадкові захворювання: фокус на печінку.2020. <https://health-ua.com>
9. Ярема НМ, Боярчук ОР, Макух ГВ та ін. Нові можливості скринінгу атаксії-телеангіектазії. *Вісник соціальної гігієни та організації охорони здоров'я України*. 2021; 3 (89):25-30.
10. Alshami A, Douedi S, Guida M, et al. Unusual Longevity of Edwards Syndrome: A Case Report. *Genes (Basel)*. 2020;11(12):1466.
11. Beckers P, Caberg JH, Dideberg V, et al. Newborn screening of duchenne muscular dystrophy specifically targeting deletions amenable to exon-skipping therapy. *Sci Rep*. 2021;11(1):3011.
12. Bisht A, Jain S, Misra A, et al. Cedrus deodara (Roxb. ex D.Don) G.Don: A review of traditional use, phytochemical composition and pharmacology. *J Ethnopharmacol*. 2021;279:114361.
13. Chien YH, Lee NC, Weng WC, et al. Duchenne muscular dystrophy newborn screening: the first 50,000 newborns screened in Taiwan. *Neurol Sci*. 2022;43(7):4563-4566.
14. Cho MH, Hobbs BD, Silverman EK. Genetics of chronic obstructive pulmonary disease: understanding the pathobiology and heterogeneity of a complex disorder. *Lancet Respir Med*. 2022;10(5):485-496.
15. Diz OM, Toro R, Cesar S, et al. Personalized Genetic Diagnosis of Congenital Heart Defects in Newborns. *J Pers Med*. 2021;11(6):562.
16. Dytiatkovskiy V, Drevytska T, Lapikova-Bryhinska T, et al. Genotype Associations with the Different Phenotypes of Atopic Dermatitis in Children. *Acta Medica (Hradec Kralove)*. 2021;64(2):96-100.
17. Fang Y, Wang Y, Peng M, et al. Effect of paternal age on offspring birth defects: a systematic review and meta-analysis. *Aging (Albany NY)*. 2020;12(24):25373-25394.
18. Fukami M, Miyado M. Mosaic loss of the Y chromosome and men's health. *Reprod Med Biol*. 2022;21(1):e12445.
19. Fustik S, Anastasovska V, Plaseska-Karanfilska D, et al. Two Years of Newborn Screening for Cystic Fibrosis in North Macedonia: First Experience. *Balkan J Med Genet*. 2021;24(1):41-46.
20. Ibrahim R, Daood H. Kartagener syndrome: A case report. *Can J Respir Ther*. 2021;57:44-48.
21. Khan F, Jafri I. Characterization of a 16-Year-Old Long-Time Survivor of Edwards Syndrome. *Cureus*. 2021;13(5):e15205.
22. Ko EJ, Lee JH, Lee HY, et al. Correlation Comparison and Personalized Utility of Field Walking Tests in Assessing the Exercise Capacity of Patients with Chronic Obstructive Pulmonary Disease: A Randomized Controlled Trial. *J Pers Med*. 2022;12(6):901.
23. Kosiv KA, Long J, Lee HC, Collins RT 2nd. A validated model for prediction of survival to 6-months in patients with trisomy 13 and 18. *Am J Med Genet A*. 2021;185(3):806-813.
24. Laan M, Kasak L, Punab M. Translational aspects of novel findings in genetics of male infertility-status quo 2021. *Br Med Bull*. 2021;140(1):5-22.

25. LaPelusa A, Kentris M. Muscular Dystrophy. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; December 12, 2021.
26. Loued L, Migaou A, Achour A, et al. Mounier-Kuhn syndrome: A variable course disease. *Respir Med Case Rep*. 2020;31:101238.
27. Malfait F, Castori M, Francomano CA, et al. The Ehlers-Danlos syndromes. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):64.
28. Mathai SV, Patel S, Jorde UP, Rochlani Y. Epidemiology, Pathogenesis, and Diagnosis of Cardiac Sarcoidosis. *Methodist Deakey Cardiovasc J*. 2022;18(2):78-93.
29. Mazzaccara C, Mirra B, Barretta F, et al. Molecular Epidemiology of Mitochondrial Cardiomyopathy: A Search Among Mitochondrial and Nuclear Genes. *Int J Mol Sci*. 2021;22(11):5742.
30. Mendes Xavier D, Lanza Galvão E, Aliane Fonseca A, et al. Effects of Home-Based Pulmonary Rehabilitation on Dyspnea, Exercise Capacity, Quality of Life and Impact of the Disease in COPD Patients: A Systematic Review. *COPD*. 2022;19(1):18-46.
31. Nagy R, Gede N, Ocskay K, et al. Association of Body Mass Index With Clinical Outcomes in Patients With Cystic Fibrosis: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Netw Open*. 2022;5(3):e220740
32. Neubauer K, Boss RD. Ethical considerations for cardiac surgical interventions in children with trisomy 13 and trisomy 18. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2020;184:187-91.
33. Ntontsi P, Photiades A, Zervas E, Xanthou G, Samitas K. Genetics and Epigenetics in Asthma. *Int J Mol Sci*. 2021;22(5):2412.
34. Outtaleb FZ, Errahli R, Imelloul N, et al. La trisomie 18 ou syndrome d'Edwards en post-natal: étude descriptive au Centre Hospitalier Universitaire de Casablanca et revue de littérature. *Pan Afr Med J*. 2020;37:309.
35. Parvizian MK, Dhaliwal M, Li J, Satia I, Kurmi OP. Relationship between dietary patterns and COPD: a systematic review and meta-analysis. *ERJ Open Res*. 2020;6(2):00168-2019.
36. Pelaez-Cantero MJ, Delicado-Calderón I, Sánchez-Torres L. Patau syndrome by reciprocal translocation between chromosomes 10 and 13. *Rev Mex Pediatr*. 2020; 87(6): 244-246
37. Rossmann MP, Dubois SM, Agarwal S, Zon LI. Mitochondrial function in development and disease. *Dis Model Mech*. 2021;14(6):dmm048912.
38. Santoro M, Mezzasalma L, Coi A, et al. Sociodemographic Differences in Prenatal Diagnosis of Chromosomal Anomalies: A Population-Based Study. *Front Pediatr*. 2021;9:630363.
39. Scotet V, Gutierrez H, Farrell PM. Newborn Screening for CF across the Globe-Where Is It Worthwhile?. *Int J Neonatal Screen*. 2020;6(1):18.
40. Sève P, Pacheco Y, Durupt F, et al. Sarcoidosis: A Clinical Overview from Symptoms to Diagnosis. *Cells*. 2021;10(4):766.
41. Shastry A, Aravind S, Sunil M, et al. Matrilineal analysis of mutations in the DMD gene in a multigenerational South Indian cohort using DMD gene panel sequencing. *Mol Genet Genomic Med*. 2021;9(5):e1633.
42. Shi F, Zhang Y, Qiu C. Gene polymorphisms in asthma: a narrative review. *Ann Transl Med*. 2022;10(12):711.
43. Sikjær MG, Klitgaard A, Hilberg O, Løkke A. Parental COPD as a Risk Factor for the Development of COPD and Disease Severity in Offspring: A Systematic Scoping Review. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis*. 2022;17:1323-1338.
44. Soster E, Boomer T, Hicks S, et al. Three years of clinical experience with a genome-wide cfDNA screening test for aneuploidies and copy-number variants. *Genet Med*. 2021;23(7):1349-1355.
45. Sreeja C, Priyadarshini A, Premika, Nachiammai N. Sarcoidosis - A review article. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2022;26(2):242-253.
46. Stepanova YI, Kolpakov IY, Vdovenko VY, et al. Role Of Genetic predisposition, gene polymorphism of Glutathione-S-Transferase (GSTT1, GSTM1, GSTP1) and some adverse factors in

development of bronchial asthma in children - residents of radioactively contaminated areas. *Probl Radiac Med Radiobiol.* 2021;26:449-463.

47. Wei W, Chinnery PF. Inheritance of mitochondrial DNA in humans: implications for rare and common diseases. *J Intern Med.* 2020;287(6):634-644.

48. Xiao T, Wu B, Cao Y, et al. Genetic identification of pathogenic variations of the *DMD* gene: a retrospective study from 10,481 neonatal patients based on next-generation sequencing data. *Ann Transl Med.* 2021;9(9):766.

49. Xu K, Su N, Zhang H, et al. A case report of 46,XY partial gonadal dysgenesis caused by a novel mutation in the sex-determining region gene. *Translational Pediatrics,* 2020; 9(6):867-872.

50. Y-chromosome Loss Worsens Prognosis for Heart Failure. [Osaka Metropolitan University](https://www.clinicallab.com). 18 Jul 2022. <https://www.clinicallab.com>

51. Zhytnik L, Peters M, Tilk K, et al. Prenatal diagnosis of a 46,XY karyotype female fetus with an SRY-associated gonadal dysgenesis, conceived through an intracytoplasmic sperm injection: a case report. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2022;22(1):105.

Інформаційні ресурси

1. ESG – http://ihed.org.ua/images/pdf/standards-and-guidelines_for_qa_in_the_ehea_2015.pdf

2. Закон «Про вищу освіту» - <http://zakon4.rada.gov.ua/laws/show/1556-18>

3. Закон «Про освіту» - <http://zakon5.rada.gov.ua/laws/show/2145-19>.

4. Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо удосконалення надання медичної допомоги [Електронний ресурс] / Закон України від 07.07.2011 р. № 3611-VI. – Режим доступу: <http://zakon1.rada.gov.ua/cgi-bin/laws/main.cgi?nreg=3611-17>

5. Про схвалення Концепції Загальнодержавної програми «Здоров'я – 2020: український вимір» [Електронний ресурс] / Розпорядження Кабінету Міністрів України від 31 жовтня 2011 р. №1164. – Режим доступу: <http://zakon2.rada.gov.ua/laws/show/1164-2011-%FO>

6. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johns Hopkins Univ. Press. 2008.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

7. Європейське регіональне бюро ВОЗ www.euro.who.int/ru/home

8. Кохранівський центр доказової медицини www.cebm.net

9. Кохранівська бібліотека www.cochrane.org

10. Національна медична бібліотека США – MEDLINE PubMed www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed

11. Канадський центр доказів в охороні здоров'я www.cche.net

12. Центр контролю та профілактики захворювань www.cdc.gov