

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

*[Signature]*  
29 квітня 2024 р.

РОБОЧА НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ

ВК 2.15 «ЛАБОРАТОРНІ МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ В МЕДИЧНІЙ ГЕНЕТИЦІ»

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 2024 р.

Завідувач кафедри

*[Signature]*  
Проф. Олена ЛІТЧКОВСЬКА



Затверджено  
профільною науково-методичною радою  
з педіатричних дисциплін

Протокол № 3  
від "03" 04 2024 р.

Голова профільної методичної комісії  
з педіатричних дисциплін

*[Signature]*  
Проф. Леся БЕШ

**РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:**

доктор мед. наук, професор, завідувач кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Личковська О.Л.

канд. мед. наук, доцент кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького Кулачковська І.Ю.

канд. мед. наук, асистент кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, старший науковий співробітник ДУ —Інститут спадкової патології НАМН України Ковалів І.Б.

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

## ВСТУП

Програма навчальної дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» 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 зі спадковістю. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Пренатальна діагностика природжених і спадкових хвороб - це комплексна галузь медицини, яка швидко розвивається. Вона використовує ультразвукову діагностику (УЗД), оперативну техніку (хоріонбіопсію, амніо- і кордоцентез, біопсію м'язів і шкіри плоду), лабораторні методи (цитогенетичні, молекулярно-цитогенетичні, молекулярно-генетичні, біохімічні). Пренатальна діагностика має винятково важливе значення при медико-генетичному консультуванні, оскільки вона дозволяє перейти від вірогідного до однозначного прогнозування здоров'я дитини в родинах з генетичним обтяженням. На сьогодні можлива діагностика практично всіх хромосомних синдромів і близько 100 спадкових хвороб, біохімічний дефект при яких встановлений вірогідно. Розробка молекулярно-діагностичних технологій підвищила можливість ранньої, доклінічної діагностики спадкової патології, а також хвороб зі спадковою схильністю.

Дисципліна «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» вивчає новітні діагностичні технології, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, але і в широкій клінічній практиці, що формує вміння застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики у професійній діяльності. Дисципліна знайомить з сучасними особливостями моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій. Здобувачі вищої освіти ступеня доктора філософії здобудуть знання сучасних методів діагностики спадкової патології в клінічній практиці.

Дисципліна «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» 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			
«Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці»	3 кредити ECTS / 90 год	10	34	46	залік	

## **1. Мета та завдання навчальної дисципліни**

**1.1. Мета:** знання сучасних технологій діагностики спадкових захворювань дає можливість здобувачу вищої освіти ступеня доктора філософії удосконалити вирішення складних задач професійної діяльності, використати здобуті нові знання щодо діагностики спадкової патології в практичній діяльності й освітньому процесі.

**1.2. Завдання** вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» вирізняють те, що здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен знати і вміти при вивченні дисципліни.

В результаті вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен знати:

- фенотипові, клінічні та лабораторні ознаки для діагностики групи спадкових захворювань.
- алгоритм обстеження пацієнтів з підозрою на спадкову патологію (хромосомну, моногенну)
- критерії відбору груп високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб обміну речовин (СХО).
- покази до проведення каріотипування, молекулярно-цитогенетичних методів дослідження;
- покази до проведення молекулярно-генетичних методів дослідження;
- покази до проведення інвазивної пренатальної діагностики;

В результаті вивчення дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен вміти:

- визначати серед пацієнтів групи ризику по розвитку спадкових хвороб
- визначати алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику розвитку спадкових хвороб
- проводити оцінку генетичного ризику (первинного, повторного) виникнення спадкової патології
- проаналізувати та інтерпретувати отримані результати спеціалізованих генетичних обстежень

**1.3 Компетентності та результати навчання,** формуванню яких сприяє вивчення навчальної дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» (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
<b>Інтегральна компетентність</b>					
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.					
<b>Загальні компетентності</b>					
1	Здатність до формування системного наукового світогляду, професійної етики та загального культурного розвитку	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>закономірності когнітивних процесів</li> <li>стратегію освіти протягом життя</li> <li>методи продуктивного навчання</li> <li>теорію ціннісних орієнтацій та мотивації особистості</li> <li>основи риторики</li> <li>основи тайм-менеджменту</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>оперувати філософськими категоріями та доктринами</li> <li>використовувати методи самонавчання</li> <li>оцінювати рівень мотивації</li> <li>постійно вдосконалювати свій освітній та загально культурний рівень</li> </ul>	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	Знати способи аналізу, синтезу та їх роль для	Вміти проводити аналіз інформації,	Знаходити та налагоджувати	Нести відповідальність за

	аналітичного мислення, генерування нових ідей (креативність), до навчання і засвоєння сучасних знань	сучасного навчання.	приймати обґрунтовані рішення, вміти придбати сучасні знання. Вміти генерувати нові ідеї, приймати обґрунтовані рішення на основі сучасних знань	відповідні зв'язки для досягнення цілей.	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 іноземною (переважно англійською) мовами для наукової комунікації, пошуку інформації, викладу результатів дослідження на вітчизняному і міжнародному рівнях	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>особливості сприйняття різних цільових аудиторій;</li> <li>основи риторики та теорії аргументації</li> <li>іноземну мову на рівні не нижче B2</li> <li>професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>вести комунікації з різними цільовими аудиторіями</li> <li>обговорювати наукові знання</li> <li>володіти культурою мовлення, методами аргументації</li> <li>представляти та обговорювати результати своєї роботи українською та іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі</li> </ul>	Володіння вербальними та невербальними навичками спілкування. 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.	Самостійне виконання завдань. Індивідуальна відповідальність 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"> <li>основи бібліографічного пошуку</li> <li>перелік наукометричних баз і їх значущість</li> <li>види та джерела інформації</li> <li>форми, методи та засоби ідентифікації, пошуку та зберігання інформації</li> <li>інформаційні технології та системи для автоматизованої переробки інформації та управління даними</li> <li>технології аналізу та надання інформації</li> <li>правила цитування та посилання на використані джерела</li> </ul>	Вміти <ul style="list-style-type: none"> <li>застосовувати сучасні інформаційні технології у науковій діяльності</li> <li>працювати з пошуковими системами</li> <li>обробляти дані</li> <li>проводити аналіз і синтез даних</li> <li>створювати бази даних</li> <li>використовувати ресурси дистанційного навчання</li> <li>отримувати і адекватно трактувати дані з іншомовних джерел інформації</li> </ul>	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	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>етапи та закономірності</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>управляти науковими проектами,</li> </ul>	Комунікації з науковими керівниками,	Здатність до самостійного та незалежного

	<p>проектами, виконувати дослідження на відповідному рівні, виявляти і вирішувати проблеми, діяти у критичних ситуаціях, працювати у команді та автономно, бути критичним і самокритичним</p>	<p>когнітивного процесу</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• етапи дослідницького процесу</li> <li>• основи та умови креативності</li> <li>• тактики та стратегії спілкування, закони та способи комунікативної поведінки.</li> <li>• принципи та методи формулювання цілей та визначення пріоритетів</li> <li>• методики удосконалення процесу досягнення цілей</li> </ul>	<p>складати пропозиції щодо фінансування наукових досліджень</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• формулювати цілі</li> <li>• розробляти план досягнення поставлених цілей</li> <li>• визначати пріоритети</li> <li>• визначати конкретні дії для досягнення мети</li> <li>контролювати досягнення мети та виконання плану</li> </ul>	<p>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 колективу</p>	<p>мислення, формулювання ідей та продукування гіпотез. Нести відповідальність за вибір та тактику способу комунікації.</p>
6	<p>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.</p>	<p>Знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• особливості сприйняття різних цільових аудиторій;</li> <li>• основи менеджменту конфліктів</li> <li>• основи риторики та теорії аргументації</li> <li>• іноземну мову на рівні не нижче B2</li> <li>• професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження</li> </ul>	<p>Вміти:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• вести комунікації з різними цільовими аудиторіями</li> <li>• обговорювати наукові знання</li> <li>• володіти культурою мовлення, методами аргументації</li> <li>• представляти та обговорювати результати своєї роботи українською та іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі</li> </ul>	<p>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.</p>	<p>Самостійне виконання завдань. Лідерство. Індивідуальна відповідальність за результати виконання завдань. Постійне вдосконалення іноземної мовної культури.</p>
7	<p>Уміння планувати час, здатність оцінювати та забезпечувати якість виконуваних робіт</p>	<p>Знати:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• технології організації часу і підвищення ефективності його використання</li> <li>• принципи та методи формулювання цілей та визначення пріоритетів методики удосконалення процесу досягнення цілей</li> </ul>	<p>Вміти:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• формулювати цілі</li> <li>• розробляти план досягнення поставлених цілей</li> <li>• визначати пріоритети</li> <li>• визначати конкретні дії для досягнення мети</li> <li>контролювати досягнення мети та виконання плану</li> <li>• визначати часові рамки окремих етапів</li> </ul>	<p>Здатність до моделювання стратегій та організації роботи колективу Уміння встановлювати часові рамки окремих етапів роботи</p>	<p>Самостійна організація власного часу Здатність до критичної самооцінки, самонавчання та самореалізації.</p>

			роботи • оцінювати якість виконаних робіт		
8	Здатність діяти соціально відповідально, дотримуватися засад академічної доброчесності	Знати: • 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	Вміти: • самостійно виконувати освітню та наукову діяльність • викладати свої погляди • приймати власні рішення • використовувати інформаційні технології для визначення ознак плагіату • скласти пропозиції щодо реєстрації прав інтелектуальної власності	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.

#### 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: • сучасні досягнення за напрямком наукового дослідження • зміст дисципліни (за спеціалізацією) відповідно до майбутньої професійної діяльності	Вміти: • 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: • 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: • 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	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,	Використовувати сучасні інформаційні технології для проведення наукового пошуку. Володіння методологією наукового дослідження для коректного формулювання гіпотез та дослідницьких питань.



			науку метричними базами даних <ul style="list-style-type: none"> <li>• проводити обробку та аналіз даних</li> <li>• формувати дослідницькі питання та гіпотези</li> </ul>	обговорення наукової інформації та даних мета-аналізу.	
3.	Здатність формувати дослідницьке завдання, обґрунтувати і розробити проект наукового дослідження	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>• етику і методологію наукового дослідження</li> <li>• види дизайнів наукового дослідження</li> <li>• методи і методики дослідження за обраним науковим напрямом</li> <li>• методи збору та аналізу наукових даних</li> <li>• технології управління проектом</li> <li>• види систематичних помилок і способи їх запобігання</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• критично аналізувати, оцінювати та синтезувати нові ідеї</li> <li>• формувати мету та завдання дослідження</li> <li>• розробляти дизайн наукового дослідження</li> <li>• визначати методи дослідження відповідно до поставлених завдань</li> <li>• контролювати виконання проекту</li> <li>• передбачати системні помилки</li> </ul>	Аргументація та доказ переваг розробленого проекту. Ведення дискусій щодо мети та завдань наукового проекту. Аргументація переваг обраних методів дослідження. Використання знань та вмінь з методології досліджень для пошуку партнерів.	Ініціативність, самостійність, відповідальність. Дотримання дослідницької етики. Запобігання систематичних помилок при виконанні наукового дослідження
4.	Здатність формувати 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"> <li>• сучасні методи дослідження</li> <li>• біомаркери різних процесів та станів, їх інформативність</li> <li>• інформативні критерії оцінки процесів, функцій, явищ</li> <li>• можливості та обмеження різних методів дослідження</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• обирати методи дослідження, адекватні для досягнення мети та завдань наукового проекту</li> <li>• інтерпретувати результати різних методів досліджень</li> </ul>	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"> <li>• основи біостатистики</li> <li>• методи статистичного аналізу</li> <li>• способи представлення результатів статистичної обробки даних</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• обґрунтовувати розмір вибірки</li> <li>• формувати та перевіряти статистичні гіпотези</li> <li>• адекватно використовувати методи статистичного аналізу</li> </ul>	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"> <li>• технологію презентації даних у вигляді стендових доповідей та презентацій</li> <li>• технологію написання статей до національних наукових видань</li> <li>• вимоги та технологію написання статей до</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• працювати в Power Point, Prezi, Adobe Photoshop, Adobe Reader</li> <li>• підготувати презентацію</li> <li>• підготувати плакат для стендової доповіді</li> <li>• підготувати усну доповідь</li> <li>• написати наукову статтю відповідно до</li> </ul>	Академічна доброчесність. Спілкування з рецензентами та редакцією журналу. Аргументація, критична оцінка, здатність ведення наукової дискусії.	Відповідальність за результати наукового дослідження. Запобігання плагіату та фальсифікацій.

		міжнародного рецензованого видання <ul style="list-style-type: none"> <li>• наукометричні бази і платформи (наприклад, Scopus, Web of Science, PubMed та ін.)</li> <li>• стандарти оформлення наукових робіт</li> </ul>	вимог наукового видання		
7.	Здатність впроваджувати отримані результати дослідження у науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>• сучасний стан досліджуваної наукової проблеми</li> <li>• можливості та обмеження застосування запропонованих методів дослідження в практичній діяльності</li> <li>• можливості впровадження результатів дослідження в освітній процес</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• впроваджувати результати дослідження в освітній процес</li> <li>• впроваджувати отримані результати дослідження в практичну діяльність</li> </ul>	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 науково-педагогічну і практичну діяльність та інші сфери суспільства
8.	Оволодіння методологією науково-педагогічної та наукової діяльності за фахом педіатрія	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>• роль вивчення якості освітньої діяльності в удосконаленні підготовки фахівців</li> <li>• форми і методи оцінки результатів освітньої діяльності</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• організовувати та проводити навчальні заняття</li> <li>• проводити моніторинг освітнього процесу, розробляти пропозиції щодо його удосконалення</li> <li>• застосовувати ефективні методи оцінки знань та вмінь студентів</li> </ul>	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	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>• дослідницьку етику</li> <li>• правові основи авторського права</li> <li>• правила цитування та посилання на використані джерела</li> <li>• об'єкти та суб'єкти права інтелектуальної власності</li> <li>• систему правової охорони інтелектуальної власності</li> <li>• методологічні основи створення об'єктів права інтелектуальної власності</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• самостійно виконувати освітню та наукову діяльність</li> <li>• викладати свої погляди</li> <li>• приймати власні рішення</li> <li>• використовувати інформаційні технології для визначення ознак плагіату</li> <li>• скласти пропозиції щодо реєстрації прав інтелектуальної власності</li> </ul>	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	Знати: <ul style="list-style-type: none"> <li>• основи риторики та теорії аргументації</li> <li>• іноземну мову на рівні не нижче B2</li> </ul>	Вміти: <ul style="list-style-type: none"> <li>• вести комунікації з різними аудиторіями</li> <li>• обговорювати наукові знання</li> </ul>	Володіння іноземною мовою (англійською) на рівні повного розуміння	Ініціативність, самостійність, відповідальність. Постійне вдосконалення

	середовищі, вести наукову дискусію, сприймати, обробляти та відтворювати інформацію професійною іноземною мовою	<ul style="list-style-type: none"> <li>• професійну лексику та термінологію відповідно до напрямку наукового дослідження</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• володіти культурою мовлення, методами аргументації представляти та обговорювати результати своєї роботи іноземною мовою (англійською) в усній та письмовій формі</li> </ul>	іншомовних наукових текстів, що стосуються медицини. Здатність вести полеміку, дискусію іноземною мовою (англійською) Використовувати мовні компетенції для міжнародного співробітництва.	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 «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці»**

Дисципліна «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» для підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти; кваліфікації «Доктор філософії (PhD)»; галузі знань - 22 «Охорона здоров'я»; спеціальності 228 «Педіатрія» є вибірковою. На вивчення навчальної дисципліни відводиться 3 кредити ЄКТС / 90 годин. Програма навчальної дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» структурована на 5 змістових розділів.

### **Змістовий розділ 1. Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології**

Визначення поняття «синдромологічний аналіз». Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні. Правила роботи з діагностичними каталогами. Виділення сімей в групи ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворювань

### **Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження**

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосою нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджувальних факторів навколишнього середовища. Показання до цитогенетичного аналізу. Методи забору матеріалу для проведення цитогенетичного дослідження. Методика проведення цитогенетичного дослідження. Методи пофарбування хромосом, їх особливості. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. Суть методів. Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація *in situ*, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди. Показання для проведення молекулярно-генетичних досліджень. Методика проведення молекулярно-генетичних досліджень.

Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.

### **Змістовий розділ 3. Діагностика спадкових хвороб обміну**

Загальна характеристика спадкових хвороб обміну (СХО). Показання до проведення скринінгу. Методики, можливості методів. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.

Показання до проведення селективних скринуючих програм. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу (загальні метаболічні скринінг-тести сечі, тонкошарова хроматографія та інші). Селективний скринінг на СХО амінокислот. Селективний скринінг на СХО вуглеводів. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини. Селективний скринінг на органічні ацидурії. Селективний скринінг на СХО пуринів та піримидинів. Селективний скринінг на СХО металів. Селективний скринінг на муковісцидоз. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.

Методика проведення вискоєфективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, піримидинів за допомогою вискоєфективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.

Методика проведення газової хроматографії – мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів жирних кислот крові, як маркерів порушення функції пероксисом. Показання до визначення рівнів органічних кислот сечі, як маркерів органічних ацидурій. Інтерпретація результатів дослідження.

Методика проведення тандемної мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів карнитинів/ацилкарнитинів, як маркерів спадкових хвороб обміну. Інтерпретація результатів дослідження.

Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення

### **Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики**

Показання для проведення молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види молекулярно-цитогенетичних досліджень. Види ДНК-зондів. Інтерпретація результатів молекулярно-цитогенетичних досліджень.

Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Області застосування секвенування ДНК. Нові погляди на природу спадкових захворювань.

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном. Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Дослідження поліморфізмів генів системи фолатного циклу, згортуючої системи крові, генів асоційованих з артеріальною гіпертензією та інфарктом міокарда. Дослідження мутацій мітохондріальної ДНК.

Аналіз частот генних мутацій та популяційних частот генних поліморфізмів методом ДНК чипів. Біочипи для ідентифікації точкових мутацій в  $\gamma$ -глобіновому гені (таласемія), в гені CFTR, в гені BRCH-1 (рак молочної залози), гені спадкової схильності до наркоманії.

### **Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології**

Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком (ультразвуковий скринінг, біохімічний скринінг, інвазивна пренатальна діагностика).

Основні задачі пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження: принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному рівні. Терміни проведення ультразвукового скринінгу. Показання для направлення вагітних на другий та третій рівень обстеження. Соматогенетичне дослідження плоду з синдромологічним аналізом. Сучасні можливості пренатальної ультразвукової діагностики природжених вад розвитку. Оптимальні строки для діагностики природжених вад розвитку. Використання доплерографії. Показання до елімінації вагітності.

Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики. Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза.

Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропин, альфа-фетопротейн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.

### **3. Структура навчальної дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці»**

№	Назва змістового розділу	Кредити	Години	Вид заняття (години)		
				Лекції	Практичні заняття	Самостійна робота
1.	Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології	0,43	13	-	8	5
2.	Цитогенетичні методи дослідження	0,67	20	2	8	10
3.	Діагностика спадкових хвороб обміну	0,40	12	2	-	10
4.	Молекулярно-генетичні методи діагностики	0,90	27	2	10	15
5.	Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології	0,60	18	4	8	6
	<b>ВСЬОГО</b>	<b>3</b>	<b>90</b>	<b>10</b>	<b>34</b>	<b>46</b>

#### 4. Теми лекцій

№	Тема	Години
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</b>		
1.	Цитогенетичні методи дослідження в клініці хромосомних захворювань. Оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів та ушкоджуючих факторів навколишнього середовища. Роль цитогенетичних методів в діагностиці деяких онкологічних захворювань.	2
<b>Змістовий розділ 3. Діагностика спадкових хвороб обміну</b>		
2.	Спадкові хвороби обміну (СХО) речовин: загальна характеристика, класифікація. Біохімічні методи дослідження в діагностиці СХО.	2
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</b>		
3.	Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном. Методи дослідження мутацій мітохондріальної ДНК	2
<b>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</b>		
4.	Організація медико-генетичної допомоги вагітним. Основні завдання пренатальної діагностики. Інвазивні та неінвазивні методи пренатальної діагностики.	2
5.	Програми масового і селективного скринінгу в діагностиці спадкових хвороб обміну. Роль скринінгових методів в діагностиці СХО. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО.	2
	<b>Разом</b>	<b>10</b>

#### 5. Теми практичних занять

№	Тема	Години
<b>Змістовий розділ 1. Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології</b>		
1.	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипових особливостей пробанда та членів його сім'ї	4
2.	Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології. Правила роботи з діагностичними каталогами.	4
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</b>		
3.	Сучасні технології дослідження хромосом.	5
4.	Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології.	3
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</b>		
5.	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	5
6.	Нові погляди на природу спадкових захворювань. Поняття про секвенування ДНК. Картування генів. Розшифрування геному людини.	5
<b>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</b>		
7.	Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології.	5
8.	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку.	3
	<b>Разом</b>	<b>34</b>

#### 6. Теми для самостійної роботи

№	Тема	Години
<b>Змістовий розділ 1. Роль синдромологічного аналізу в діагностиці спадкової патології</b>		
1.	Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторних захворювань.	5
<b>Змістовий розділ 2. Цитогенетичні методи дослідження</b>		
2.	Сучасні технології дослідження хромосом: прометафазний аналіз, флуоресцентна гібридизація <i>in situ</i> , авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди	5

3.	Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плоідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.	5
<b>Змістовий розділ 3. Діагностика спадкових хвороб обміну</b>		
4.	Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО: високоефективна рідинна хроматографія, газова хроматографія – мас-спектрометрія, тандемна мас-спектрометрія	5
5.	Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології, при мітохондропатіях, при порушенні жирового обміну, при катастрофах перинатального періоду.	5
<b>Змістовий розділ 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики</b>		
6.	Картування генів. Області застосування секвенування ДНК.	5
7.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)	5
8.	Біочипи для ідентифікації точкових мутацій в $\gamma$ -глобіновому гені (таласемія), в гені CFTR, в гені BRCH-1 (рак молочної залози), гені спадкової схильності до наркоманії.	5
<b>Змістовий розділ 5. Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології</b>		
9.	Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропин, РАРР-білок, альфа-фетопротеїн, неконьюгований естріол) при проведенні біохімічного скринінгу вагітності.	6
	<b>Разом</b>	<b>46</b>

## 7. Методи навчання

При викладанні навчальної дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» 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 вмій і навичок, перевірки та оцінювання знань, умій 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 умій 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 «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці» - перегляд навчальних відеофільмів, 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.

Клінічною базою кафедри пропедевтики педіатрії та медичної генетики є КНП ЛОДКЛ «ОХМАТДИТ». Лекції читаються в конференц-залі цієї бази. Тривалість лекції – 2 години. Теми лекційного курсу розкривають проблемні питання відповідних розділів лабораторної діагностики генетичної патології.

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». 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 спадкової патології та використання цих знань при визначенні тактики медико-генетичного консультування. Тривалість практичних занять, що відповідають темам: 1 тема – 4-годинні заняття, 2 тема – 5 і 3-годинні, 4 тема – 5-годинні, 5 тема – 5 і 3-годинні.

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: 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 в лабораторіях 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.

Комплексне оцінювання навчальної діяльності здійснюється виставленням традиційної оцінки, яка конвертується у бали відповідно у кожному з занять, аспірант отримує на занятті:

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, здобувачем 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:

$$X = \frac{\text{СА} \times 200}{5}$$

### **Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисципліни «Лабораторні методи дослідження в медичній генетиці»**

4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала	4-бальна шкала	200-бальна шкала
5.00	200	4.50	180	3.99	160	3.47	139
4.97	199	4.47	179	3.97	159	3.45	138
4.95	198	4.45	178	3.94	158	3.42	137
4.92	197	4.42	177	3.92	157	3.40	136
4.90	196	4.40	176	3.89	156	3.37	135
4.87	195	4.37	175	3.87	155	3.35	134
4.85	194	4.35	174	3.84	154	3.32	133
4.82	193	4.32	173	3.82	153	3.30	132
4.80	192	4.30	172	3.79	152	3.27	131
4.77	191	4.27	171	3.77	151	3.25	130
4.75	190	4.24	170	3.74	150	3.22	129
4.72	189	4.22	169	3.72	149	3.20	128

4.70	188
4.67	187
4.65	186
4.62	185
4.60	184
4.57	183
4.55	182
4.52	181

4.19	168
4.17	167
4.14	166
4.12	165
4.09	164
4.07	163
4.04	162
4.02	161

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

3.17	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 / здобувачів;
- Методичні вказівки до практичних занять для аспірантів / здобувачів;
- Методичні вказівки до самостійної роботи для аспірантів / здобувачів;
- Ситуаційні задачі до практичних занять;
- Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль.

### **Перелік питань, що виносяться на підсумковий контроль**

1. Клініко-генеалогічний метод дослідження.
2. Розрахунок генетичного ризику виникнення моногенних захворювань при різних типах успадкування моногенної патології.
3. Мітохондріальна спадковість.
4. Покази до цитогенетичного аналізу.
5. Види геномних, хромосомних мутацій.
6. Покази до цитогенетичного та молекулярно-генетичного дослідження.
7. Покази до визначення рівня хромосомної нестабільності
8. Види та переваги диференційованого фарбування хромосом.
9. Поняття центромерного індексу.
10. Інтерпретація каріограми, запис каріотипу пробанда при поширених в популяції хромосомних захворюваннях.
11. Загальна характеристика та класифікація СХО.
12. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.
13. Покази та умови щодо проведення масових скринуючих програм.
14. Масовий скринінг на фенілкетонурію.
15. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз.
16. Методи, які використовуються при проведенні селективного біохімічного скринінгу (загальні метаболічні скринінг-тести сечі, ТШХ та ін.).
17. Селективний скринінг на СХО амінокислот.
18. Селективний скринінг на СХО вуглеводів.
19. Селективний скринінг на СХО сполучної тканини.
20. Селективний скринінг на органічні ацидурії.
21. Селективний скринінг на СХО пуринів і пиримидинів.
22. Селективний скринінг на СХО металів.
23. Селективний скринінг на муковісцидоз.
24. Біохімічні методи діагностики при нервово-м'язовій патології.
25. Біохімічні методи діагностики при мітохондропатіях.
26. Біохімічні методи діагностики при порушенні жирового обміну.
27. Біохімічні методи діагностики при катастрофах перинатального періоду.
28. Методи ДНК-діагностики спадкової патології.
29. Покази до проведення методів ДНК-діагностики.
30. Новітні технології в молекулярній діагностиці.
31. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики.
32. Поняття генетичного коду.
33. Типи мутацій.
34. Методи проведення детекції мутацій.
35. Основні задачі пренатальної діагностики.
36. Методи пренатальної діагностики.
37. Стратегія ультразвукового дослідження плоду.
38. Терміни проведення скринінгу природжених вад розвитку.
39. Покази для обстеження на другому та третьому рівнях пренатальної діагностики.
40. Покази, умови та протипокази до проведення інвазивної пренатальної діагностики.
41. Терміни проведення інвазивних методів пренатальної діагностики (біопсії ворсин хоріона, амніоцентезу, плацентоцентезу, кордоцентезу).
42. Ультразвукові маркери хромосомної патології.

43. Діагностичне значення біохімічних маркерів пренатальної діагностики.
44. Покази для елімінації вагітності.
45. Значення доплерографії у пренатальній діагностиці, показання до її проведення

## 12. Рекомендована література

### *Основна (базова) література*

1. Гречанина О.Я. Газовая хроматографія масс-спектрометрія, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречанина, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречанина та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та курсантів.- Харків: ХНМУ, 2013.- 87 с.
2. Неонатологія: підручник: у 3 т. / [Т. К. Знаменська, Ю.Г. Антипкін, М.Л. Аряєв та ін.] за ред. Т. К. Знаменської. Львів: Видавець Марченко Т.В., 2020. – 1232 с.
3. Лівшиць Л.А., Кравченко С.А., Гришко В.І. та ін. Діагностика найбільш поширених в Україні спадкових захворювань моногенної природи (10-річний досвід проведення ДНК діагностики в Україні). *Перинатологія та педіатрія*. 2000; №1: 3-7.
4. Ayman Grada and Kate Weinbrecht Next-Generation Sequencing: Methodology and Application *Journal of Investigative Dermatology*. – 2013, 133, e11; doi:10.1038/jid.2013.248.
5. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. *Vademecum Metabolicum*, 2015.
6. Jean McGowan-Jordan, Annet Simons An international System for human Michael Schmid. – Carger. – 2016
7. Korf B.R. Recognizing those who deal with rare disease every day. *Am J Hum Genet*. 2021;108(2):213. DOI:10.1016/j.ajhg.2021.01.005.
8. Newborn screening as a fully integrated system to stimulate equity in neonatal screening in Europe Mauricio Scarpa, James R. Bonham, Carlo DionisiVici, Johan Prevot at al. *Open Access Publish:January 27, 2022 DOI:https://doi.org/10/1016/j.lanepe.2022.100311*

### *Допоміжна література*

1. Гречанина Е.Я., Рубинская Н.В., Гречанина Ю.Б., Варенко В.А. Хромосомный полиморфизм – цитогенетические характеристики и клинико-биохимические сопоставления. – *Ультразвукова перинатальна діагностика*. – 2013. - №16. – с. 97-109.
2. Гречанина Ю.Б. Стандарти для визначення мітохондропатій. – *Ультразвукова перинатальна діагностика*. – 2013. - №16. – с. 131-144.
3. Гречанина О.Я. Катастрофи перинатального періоду (лекція). – *Ультразвукова перинатальна діагностика*. – 2011. - №14. – с. 12-30.
4. Гречанина О.Я. Клініка, діагностика і лікування метаболічних хвороб. – *Ультразвукова перинатальна діагностика*. – 2014. - №17. – с. 153-174.
5. Гречанина О.Я. Сучасні уявлення про спадкові хвороби сполучної тканини. – *Ультразвукова перинатальна діагностика*. – 2014. - №17. – с. 58-61.
6. Гречанина О.Я. Метаболічні хвороби / О.Я. Гречанина, Р.О. Моїсєнко // *Ультразвукова перинатальна діагностика*. - 2014. - №18. - С. 108-126.
7. Гречанина О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречанина Ю.Б., Терещенко А.В., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2013.- 36 с.
8. Гордієнко І.Ю., Тарапунова О.М., Нікітчина Т.В., Сопко Н.І., Величко А.В., Гребініченко Г.О., Ващенко О.М., Лук'янова І.С., Сопко Я.О., Слепов О.К., Весельський В.Л., Майборода Т.А. Ультразвукові маркери хромосомних та структурних аномалій плода в другому триместрі вагітності. Київ-Харків, 2013, 42 с.
9. Barmettler S, Coffey K, Smith MJ et al. Functional Confirmation of DNA Repair Defect in Ataxia Telangiectasia (AT) Infants Identified by Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency (NBS SCID). *The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*. 2020; 9(2):723-732. doi:10.1016/j.jaip.2020.08.008

### *Інформаційні ресурси*

1. <http://zakon1.rada.gov.ua/cgi-bin/laws/main.cgi?nreg=3611-17>

2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
3. <https://www.eurordis.org>
4. <https://www.omim.org>
5. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
6. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>
7. <http://ukraineomni.org/about-ukr/>
8. Європейське регіональне бюро ВООЗ [www.euro.who.int/ru/home](http://www.euro.who.int/ru/home)
9. Кохранівський центр доказової медицини [www.cebm.net](http://www.cebm.net)
10. Кохранівська бібліотека [www.cochrane.org](http://www.cochrane.org)
11. Національна медична бібліотека США – MEDLINE PubMed [www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed)
12. Канадський центр доказів в охороні здоров'я [www.cche.net](http://www.cche.net)
13. Центр контролю та профілактики захворювань [www.cdc.gov](http://www.cdc.gov)