

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

1. Загальна інформація про навчальну дисципліну

Повна назва навчальної дисципліни	Сучасні методи генетичної діагностики
Повна офіційна назва закладу вищої освіти	Сумський державний університет
Повна назва структурного підрозділу	Навчально-науковий медичний інститут. Кафедра педіатрії
Розробник(и)	Петрашенко Вікторія Олександрівна
Рівень вищої освіти	Другий рівень вищої освіти, НРК – 7 рівень, QF-LLL – 7 рівень, FQ-EHEA – другий цикл
Тривалість вивчення навчальної дисципліни	два семестри
Обсяг навчальної дисципліни	Обсяг становить 5 кред. ЄКТС, 150 год. Для денної форми навчання 36 год. становить контактна робота з викладачем (36 год. практичних занять), 114 год. становить самостійна робота.
Мова викладання	Українська

2. Місце навчальної дисципліни в освітній програмі

Статус дисципліни	Вибіркова навчальна дисципліна для освітньої програми "Медицина"
Передумови для вивчення дисципліни	Знання з анатомії людини, гістології, цитології та ембріології, мікробіології, вірусології та імунології, медичної біології, фізіології
Додаткові умови	Додаткові умови відсутні
Обмеження	Обмеження відсутні

3. Мета навчальної дисципліни

Метою навчальної дисципліни є досягнення студентами сучасних знань та професійних вмінь з методів генетичної діагностики на підставі вивчення груп ризику розвитку спадкових хвороб; алгоритмів обстеження пацієнтів високого генетичного ризику, аналізу та інтерпретації результатів цитогенетичних, молекулярно-генетичних, біохімічних обстежень та визначення стану внутрішньоутробного розвитку плода

4. Зміст навчальної дисципліни

Модуль 1. Синдромологічний аналіз
--

Тема 1 Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї

Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.

Тема 2 Клініко-генеалогічний аналіз.

Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому доміантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування.

Тема 3 Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами.

Розрахування ризику при різних типах успадкування. Аналіз родоводів. Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки, патологічного прояву, захворювання. Правила роботи з діагностичними каталогами.

Тема 4 Синдромологічний аналіз.

Визначення поняття синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні.

Модуль 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології

Тема 5 Цитогенетичні методи дослідження в клініці

Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосомною 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.

Тема 6 Хромосомні аномалії (числові, структурні).

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

Тема 7 Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однопатьківська дисомія

Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однопатьківської дисомії. Зображення типів хромосомної нестабільності.

Модуль 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології

Тема 8 Діагностика спадкових хвороб обміну речовин

Види обміну речовин. Класифікація спадкових хвороб обміну речовин. Загальна характеристика СХО. Показання до проведення скринінгу. Методи, можливості методів. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.

Тема 9 Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.

Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм. Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії та природженого гіпотиреозу.

Тема 10 Програми селективного скринінгу в 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 пиримидинів. 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.

Модуль 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології

Тема 11 Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном.

Тема 12 ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: метод блот-гібридизації по Саузерну, ПЛР-аналіз. Мультиплексна ПЛР, метод аналізу конформаційного поліморфізму одноланцюгової ДНК (SSCP-аналіз), гетеродуплексний аналіз фрагментів ДНК. Непрямі (косвені) методи діагностики мутацій

Модуль 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології

Тема 13 Методи пренатальної діагностики.

Історія розвитку допологової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Скринуючі методи пренатальної діагностики. Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком (ультразвуковий скринінг, біохімічний скринінг, інвазивна пренатальна діагностика).

<p>Тема 14 Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку</p> <p>Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження, принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Стратегія ультразвукової пренатальної діагностики. Рівні обстеження вагітних (перший, другий, третій). Обсяг обстежень, які проводяться на кожному ринні. 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.</p>
<p>Тема 15 Біохімічні скринінгові програми</p> <p>Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропні, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.</p>
<p>Тема 16 Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази</p> <p>Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.</p>
<p>Тема 17 Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження</p> <p>Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.</p>

5. Очікувані результати навчання навчальної дисципліни

Після успішного вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти зможе:

РН1	Аналізувати, інтерпретувати та використовувати в практичній діяльності знання сучасного стану проблем та досягнен в галузі медична генетика, основних концепцій, теорій, гіпотез щодо проблем спадкової патології.
РН2	Обирати та використовувати сучасні методи дослідження в галузі медичної генетики (цитогенетичні, методи генної та клітинної інженерії, пренатальної діагностики) відповідно до поставленої мети, завдань та критеріїв досягнення очікуваних результатів при вивченні спадкових та вроджених хвороб.
РН3	Інтерпретувати, аналізувати та узагальнювати дані з проблем хромосомних, генних та мультифакторних захворювань, визначати їх місце в системі існуючих знань
РН4	Оцінювати і використовувати інформацію стосовно причин виникнення генних, хромосомних та вроджених вад розвитку, володіти прогностичним алгоритмами розрахунків розвитку генетичної патології.
РН5	Використовувати фахову лексику у практичній діяльності.

7. Роль освітнього компонента у формуванні соціальних навичок

Загальні компетентності та соціальні навички, формування яких забезпечує навчальна дисципліна:

СН1	Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
СН2	Здатність вчитися, оволодівати сучасними знаннями та застосовувати їх у практичних ситуаціях
СН3	Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності
СН4	Здатність приймати обґрунтовані рішення; працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії.
СН5	Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.

8. Види навчальних занять

Тема 1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї
Пр1 "Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї." (денна) Скарги та особливості анамнезу пробанда та родини пробанда при спадковій патології. Системна оцінка фенотипічних особливостей пробанда у відповідності до розробленого алгоритму обстеження. Характеристика вроджених вад розвитку та малих аномалій розвитку як маркерів спадкової патології. Аналіз фенотипічних особливостей пробанда. Розпізнавання фенотипічних проявів спадкової патології. Співставлення фенотипічних особливостей у пробанда та членів його родини. Виділення провідного клінічного симптомокомплексу.
Тема 2. Клініко-генеалогічний аналіз.
Пр2 "Клініко-генеалогічний аналіз." (денна) Визначення типу успадкування ознаки, патологічного прояву, захворювання та пенетрантності гена. Особливості родоводу при аутосомно-домінантному, аутосомно-рецесивному, Х-зчепленому домінантному, Х-зчепленому рецесивному, Y-зчепленому, мітохондріальному успадкуванні. Генні захворювання з різними типами успадкування.
Тема 3. Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами.
Пр3 "Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами." (денна) Правила складання родоводу. Символи, що використовуються при складанні родоводу. Вимоги до легенди родоводу. Встановлення спадкового характеру ознаки. Правила роботи з діагностичними каталогами.
Тема 4. Синдромологічний аналіз.
Пр4 "Синдромологічний аналіз" (денна) Визначення поняття синдрологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні.

<p>Тема 5. Цитогенетичні методи дослідження в клініці</p>
<p>Пр5 "Цитогенетичні методи дослідження в клініці" (денна)</p> <p>Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосомною нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів ушкоджувальних факторів навколишньої 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 <i>in situ</i>, авторадіографічне дослідження, хромосомспецифічні та регіонспецифічні молекулярні зонди. Показання для проведення молекулярно-генетичних досліджень. Методика проведення молекулярно-генетичних досліджень.</p>
<p>Тема 6. Хромосомні аномалії (числові, структурні).</p>
<p>Пр6 "Хромосомні аномалії (числові, структурні)." (денна)</p> <p>Типи патологічних змін в каріотипі: порушення числа, структури, плідності хромосом. Правила запису каріотипу. Уявлення про мікроструктурні перебудови в хромосомах.</p>
<p>Тема 7. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія</p>
<p>Пр7 "Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія" (денна)</p> <p>Інтерпретація поняття хромосомного поліморфізму, гонадного мозаїцизму, однобатьківської дисомії. Зображення типів хромосомної нестабільності.</p>
<p>Тема 8. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин</p>
<p>Пр8 "Діагностика спадкових хвороб обміну речовин" (денна)</p> <p>Види обміну речовин. Класифікація спадкових хвороб обміну речовин. Загальна характеристика СХО. Показання до проведення скринінгу. Методики, можливості методів. Біохімічні методи в ранній діагностиці СХО.</p>
<p>Тема 9. Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.</p>
<p>Пр9 "Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології." (денна)</p> <p>Показання та умови щодо проведення масових скринуючих програм. Масовий скринінг на фенілкетонурію. Масовий скринінг на природжений гіпотиреоз. Значення масових скринуючих програм в ранній діагностиці фенілкетонурії та природженого гіпотиреозу.</p>
<p>Тема 10. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.</p>

Пр10 "Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО." (денна)

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 пиримидинів. 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

Тема 11. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

Пр11 "Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології." (денна)

Методи ДНК-діагностики спадкової патології. Показання до проведення цих методів. Новітні технології в молекулярній діагностиці. Мітохондріальний геном.

Тема 12. ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.

Пр12 "ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань." (денна)

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: 1. Метод блот-гібридації по Саузерну. 2. ПЛР-аналіз. Мультиплексна ПЛР. 3. Метод аналізу конформаційного поліморфізму одноланцюгової ДНК (SSCP-аналіз). 4. Гетеродуплексний аналіз фрагментів ДНК. Непрямі (косвені) методи діагностики мутацій

Тема 13. Методи пренатальної діагностики.

Пр13 "Методи пренатальної діагностики." (денна)

Історія розвитку допологової діагностики. Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Скринуючі методи пренатальної діагностики. Організація медико-генетичної допомоги вагітним з високим генетичним ризиком (ультразвуковий скринінг, біохімічний скринінг, інвазивна пренатальна діагностика).

Тема 14. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку

Пр14 "Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку" (денна)

Основні задачі пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Ультразвукове дослідження, принципи, показання, терміни проведення, ефективність діагностики різних захворювань плода, оцінки стану плаценти, плодового мішка. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики. Поняття пренатальної діагностики 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.

Тема 15. Біохімічні скринінгові програми
<p>Пр15 "Біохімічні скринінгові програми" (денна)</p> <p>Біохімічні маркери природжених вад розвитку (хоріональний гонадотропні, альфа-фетопротеїн, естріол) у різні строки вагітності. Їх діагностичне значення, медіани рівнів цих показників.</p>
Тема 16. Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази
<p>Пр16 "Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази" (денна)</p> <p>Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.</p>
Тема 17. Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження
<p>Пр17 "Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження" (денна)</p> <p>Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.</p>
<p>Пр18 "Диференційований залік" (денна)</p> <p>Диференційований залік</p>

9. Стратегія викладання та навчання

9.1 Методи викладання та навчання

Дисципліна передбачає навчання через:

МН1	Кейс-орієнтоване навчання
МН2	Командно-орієнтоване навчання (ТВЛ)
МН3	Практикоорієнтоване навчання
МН4	Електронне навчання
МН5	Самостійне навчання
МН6	Навчання на основі досліджень (RBL)

Практичні заняття дозволяють студентам планувати схему обстеження хворого та інтерпретувати результати досліджень хворих із генетичною патологією. Аналіз конкретних ситуацій дозволить визначити тактику обстеження хворих. Практико-орієнтоване навчання розвиватиме у студентів навички самостійного навчання, синтезу та аналітичного мислення.

Вивчення дисципліни розвиває здатність студентів абстрактного мислення, аналізу та синтезу; здатність вчитися, оволодівати сучасними знаннями та застосовувати їх у практичних ситуаціях; здатність до використання інформаційних і комунікаційних технологій; креативність

9.2 Види навчальної діяльності

НД1	Розбір клінічних кейсів
НД2	Електронне навчання у системах (MIX.sumdu.edu.ua, OCW.sumdu.edu.ua)
НД3	Інтерпретація лабораторних та інструментальних методів обстеження, трактовка каріограм, складання родоводів
НД4	Виконання групового практичного завдання
НД5	Робота з підручниками та релевантними інформаційними джерелами
НД6	Індивідуальний дослідницький проєкт

10. Методи та критерії оцінювання

10.1. Критерії оцінювання

Визначення	Чотирибальна національна шкала оцінювання	Рейтингова бальна шкала оцінювання
Відмінне виконання лише з незначною кількістю помилок	5 (відмінно)	$170 \leq RD \leq 200$
Вище середнього рівня з кількома помилками	4 (добре)	$140 \leq RD < 169$
Непогано, але зі значною кількістю недоліків	3 (задовільно)	$120 \leq RD < 139$
Можливе повторне складання	2 (незадовільно)	$0 \leq RD < 119$

10.2 Методи поточного формативного оцінювання

	Характеристика	Дедлайн, тижні	Зворотний зв'язок
МФО1 Взаємооцінювання (peer assessment)	Партнерська взаємодія, спрямована на покращення результатів навчальної діяльності за рахунок порівняння власного поточного рівня успішності із попередніми показниками. Забезпечує можливість аналізу власної освітньої діяльності	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Корегування спільно зі здобувачами підходів до навчання з урахуванням результатів оцінювання
МФО2 Настанови викладача в процесі виконання практичних завдань	У настановах розкриваються методи педагогічного контролю за професійною діяльністю здобувачів. Ефективність визначається дотриманням усіх етапів виконання практичних завдань. Результативністю сформованості необхідних практичних умінь і навичок залежить від рівня сформованості практичної компетентності.	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	консультування студентів у процесі інтерпретації результатів обстеження пацієнтів, складанні родоводів, трактовки каріограм

МФО3 Опитування та усні коментарі викладача за його результатами	Надає можливість виявити стан набутого студентами досвіду навчальної діяльності відповідно до поставлених цілей, з'ясувати передумови стану сформованості отриманих результатів, причини виникнення утруднень, скоригувати процес навчання, відстежити динаміку формування результатів навчання та спрогнозувати їх розвиток.	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	За отриманими даними про результати навчання, на основі їх аналізу пропонується визначати оцінку як показник досягнень навчальної діяльності здобувачів
МФО4 Розв'язування клінічних кейсів	Кейс-метод дозволяє розкрити та сформулювати необхідні для подальшої трудової діяльності якості та здібності студентів-медиків, формує клінічне мислення, аналітичні здібності, самостійність у прийнятті рішення, комунікативність, навички роботи з достатньо великим об'ємом інформації.	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Оцінка здібності студента до клінічного мислення, обґрунтування своїх рішень, чітко висловлювати свої думки, визначення рівня теоретичної підготовки, що відображається у відповідній оцінці
МФО5 Тести (автоматизовані тести) для контролю навчальних досягнень здобувачів	Метод ефективно перевіряє рівня засвоєння знань, умінь і навичок із кожної теми навчальної дисципліни. Тестування дозволяє перевірити засвоєння навчального матеріалу із кожної тематики.	Протягом всього періоду вивчення дисципліни	Студент має надати 60% правильних відповідей
МФО6 Консультації викладача під час підготовки індивідуального дослідницького проєкту	Студент має підготувати індивідуальний дослідницький проєкт за запропонованою тематикою. Залучення останніх до дослідницької діяльності сприяє формуванню їхнього наукового світогляду, працелюбства, працездатності, ініціативності тощо.	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Усні коментарі викладача

10.3 Методи підсумкового сумативного оцінювання

	Характеристика	Дедлайн, тижні	Зворотний зв'язок
--	----------------	----------------	-------------------

МСО1 Диференційований залік	До складання заліку допускаються здобувачі, які успішно засвоїли матеріал з дисципліни	На останньому занятті з дисципліни	Здобувач може отримати 80 балів за диф.залік. Мінімальна кількість балів, яку має отримати студент -48 балів
МСО2 Поточне оцінювання рівня теоретичної та практичної підготовки	Включає в себе усне опитування, інтерпретацію лабораторних та інструментальних методів обстеження, вирішення клінічних індивідуальних та групових кейсів, поточне тестування	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Проводиться на кожному занятті результат виконання НД впливає на комплексну оцінку за практичне заняття
МСО3 Підсумкове тестування	Метод ефективною перевірки рівня засвоєння знань, умінь і навичок із навчальної дисципліни. Тестування дозволяє перевірити результати навчання протягом циклу та визначити рівень знань по завершенню дисципліни.	Підсумкове комп'ютерне тестування по завершенню курсу (10 балів)	Є допуском до складання заліку
МСО4 Оцінка підготовки за захисту індивідуального дослідницького проєкту	Написання індивідуального дослідницького проєкту передбачає продемонстрацію вміння працювати з медичної літературою. Передбачений захист іпроєкту, коли студент має надати відповіді на питання щодо його роботи	Відповідно до розкладу	Студент може отримати максимально 10 балів.

Контрольні заходи:

		Максимальна кількість балів	Можливість перескладання з метою підвищення оцінки
Другий семестр вивчення		200 балів	
МСО1. Диференційований залік		80	
		80	Ні
МСО2. Поточне оцінювання рівня теоретичної та практичної підготовки		100	
		100	Ні
МСО3. Підсумкове тестування		10	

		10	Ні
МСО4. Оцінка підготовки за захисту індивідуального дослідницького проєкту		10	
		10	Ні

Оцінка з дисципліни, визначається як сума балів за поточну навчальну діяльність (не менше 72) та балів за підсумковий модульний контроль (не менше 48). Кількість балів за поточну діяльність вираховується за формулою $100 \times \text{середнє арифметичне успішності студента у 4 бальній системі оцінювання} / 5$. За діагностичне тестування студент отримує максимально 10 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен отримати студент - 6 балів. За захист презентації студент максимально отримує 10 балів, мінімально -6. Максимальна кількість балів за поточну навчальну діяльність студента - 120. Студент допускається до заліку за умови виконання вимог навчальної програми та у разі, якщо за поточну навчальну діяльність він набрав не менше 72 балів: 60 балів під час практичних занять, 6 бали за захист презентації та 6 балів за тестування Підсумковий модульний контроль проводиться наприкінці навчального семестру у формі письмового заліку, при цьому оцінці «5» відповідає 80 балів, «4» - 64 бали, «3» - 48 балів, «2» - 0 балів. У випадку незадовільного результату за підсумковий модульний контроль студент має право перескласти залік. Студенти, які не з'явилися на залік без поважної причини, вважаються такими, що отримали незадовільну оцінку. Відмова студента виконувати підсумкове модульне завдання атестується як незадовільна відповідь.

11. Ресурсне забезпечення навчальної дисципліни

11.1 Засоби навчання

ЗН1	Бібліотечні фонди, архів каріограм, генеалогічних карток, результатів біохімічних скринінгових досліджень крові.
ЗН2	Комп'ютери, комп'ютерні системи та мережи
ЗН3	КНП СОР "Обласна дитяча клінічна лікарня"
ЗН4	Мультимедіа, відео- і звуковідтворювальна, проєкційна апаратура (відеокамери, проєктори, екрани ноутбуки)
ЗН5	Програмне забезпечення (для підтримки дистанційного навчання)

11.2 Інформаційне та навчально-методичне забезпечення

Основна література	
1	USMLE Step 1: Biochemistry and Medical Genetics [Текст] : Lecture Notes / Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. — New York : Kaplan, 2019. — 409 p.
2	Вибрані аспекти медичної генеики / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній // Суми: Сумський державний університет, 2019. - 169 с.
Допоміжна література	
1	Modern methods of genetic diagnosis / V.E. Markevich, V.O. Petrashenko, O.K. Redko [et.al.] // Sumy: Sumy state University, 2016. - 214 p.

2	Nelson Textbook of Pediatrics, 20th edition / Robert M. Kliegman, Bonita F. Stanton, Ninaa F. Schor [et al.] // London: Elsevier, 2016. - 3880 p.
3	Романенко Т., Петрашенко В.О., Зайцев І.Е. Випадок синдрому Пфейфера(Pfeifer syndrome) в Сумській області // XXXIII Міжнародний медичний конгрес студентів та молодих вчених. Тернопіль : Тернопільський національний медичний університет, 2019 с.175-176
4	Бондаренко, М. В. Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. - Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. - 184 с
5	Medical genetics / V..O. Petrashenko, A.M. Loboda, S.M. Kasian // Sumy: Sumy state University, 2018. - 139 p.
Інформаційні ресурси в Інтернеті	
1	https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796

ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

№ з/п	Програма навчальної дисципліни	Усього годин	Навчальна робота, аудиторних годин				Самостійна робота здобувача вищої освіти за видами, годин					
			Усього, ауд. год.	Лекції	Практичні заняття	Лабораторні роботи	Усього, год.	Самостійне опрацювання матеріалу	Підготовка до практичних занять	Підготовка до лабораторних робіт	Підготовка до контрольних заходів	Виконання самостійних позааудиторних завдань
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
денна форма навчання												
Модуль 1. Синдромологічний аналіз												
1	Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей про банди та членів його сім'ї	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	Клініко-генеалогічний аналіз.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
3	Складання родоводу. Робота з діагностичними каталогами.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
4	Синдромологічний аналіз.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
Модуль 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології												
1	Цитогенетичні методи дослідження в клініці	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	Хромосомні аномалії (числові, структурні).	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
3	Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однабатьківська дисомія	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
Модуль 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології												
1	Діагностика спадкових хвороб обміну речовин	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
3	Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
Модуль 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології												

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
1	Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
Модуль 5. Пренатальна діагностика природженої та спадкової патології												
1	Методи пренатальної діагностики.	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
3	Біохімічні скринінгові програми	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
4	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
5	Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження	5	4	0	4	0	1	0	1	0	0	0
Контрольні заходи												
1	диференційний залік	6	0	0	0	0	6	0	0	0	6	0
Індивідуальні завдання												
1	інші індивідуальні завдання	99	0	0	0	0	99	0	0	0	0	99
<i>Всього з навчальної дисципліни (денна форма навчання)</i>		<i>150</i>	<i>36</i>	<i>0</i>	<i>36</i>	<i>0</i>	<i>114</i>	<i>0</i>	<i>9</i>	<i>0</i>	<i>6</i>	<i>99</i>