

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

1. Загальна інформація про навчальну дисципліну

Повна назва навчальної дисципліни	Сучасні аспекти діагностики генетичних захворювань
Повна офіційна назва закладу вищої освіти	Сумський державний університет
Повна назва структурного підрозділу	Медичний інститут. Кафедра педіатрії
Розробник(и)	Петрашенко Вікторія Олександрівна
Рівень вищої освіти	Третій рівень вищої освіти, НРК – 8 рівень, QF-LLL – 8 рівень, FQ-EHEA – третій цикл
Семестр вивчення навчальної дисципліни	10 тижнів протягом 3-4 го семестру
Обсяг навчальної дисципліни	Обсяг дисципліни становить 5 кред. ЄКТС, 150 год., з яких 48 год. становить контактна робота з викладачем (48 практичних занять), 102 години - самостійна робота
Мова викладання	Українська

2. Місце навчальної дисципліни в освітній програмі

Статус дисципліни	Вибіркова навчальна дисципліна для всіх освітніх програм спеціальності 222 "Медицина"
Передумови для вивчення дисципліни	"Крок-2", Необхідні знання з: внутрішньої медицини, хірургії, педіатрії, інфекційних хвороб, медичної генетики
Додаткові умови	Додаткові умови відсутні
Обмеження	Обмеження відсутні

3. Мета навчальної дисципліни

Метою навчальної дисципліни є досягнення здобувачами освіти конструктивного, фундаментального мислення та отримання сучасних знань та професійних вмінь з методів генетичної діагностики на підставі аналізу 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.

Тема 5 Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології

Виділення сімей в групі ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворюваннях.

Модуль 2. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології

Тема 6 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 7 Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)

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

Тема 8 Хромосомні аномалії (числові, структурні).

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

Тема 9 Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія

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

Модуль 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології

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.

Тема 11 Діагностика спадкових хвороб обміну речовин

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

Тема 12 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 13 Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів вискоефективної рідинної хроматографії

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

Тема 14 Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії

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.

Тема 15 Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії.

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

Тема 16 Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення

Спектр лізосомних ферментів. Порушення в метаболізмі лізосомальних ферментів. Показання до проведення ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення. Інтерпретація результатів дослідження

Модуль 4. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології

Тема 17 Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.

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

Тема 18 ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: метод блот-гібридації 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 19 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).

Тема 20 Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку

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 рінні. 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 21 Біохімічні скринінгові програми

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

Тема 22 Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази

Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.

Тема 23 Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження

Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.

Тема 24 Залік

Проведення підсумкового заліку

5. Очікувані результати навчання навчальної дисципліни

Після успішного вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти зможе:

РН1	Аналізувати, інтерпретувати та використовувати в практичній, науково-дослідницькій та освітній діяльності знання сучасного стану проблем та досягнен в галузі медична генетика, основних концепцій, теорій, гіпотез щодо проблем спадкової патології.
-----	---

PH2	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.
PH3	Інтерпретувати, аналізувати та узагальнювати, дані власних наукових досліджень з проблем хромосомних, генних та мультифакторних захворювань, визначати їх місце в системі існуючих знань, дотримуючись принципів наукової етики, академічної доброчесності та авторського права
PH4	Оцінювати і використовувати наукову інформацію стосовно причин виникнення генних, хромосомних та вроджених вад розвитку, володіти прогностичним алгоритмами розрахунків розвитку генетичної патології.
PH5	Використовувати сучасні знання та фахову лексику у своїй професійній діяльності.

7. Види навчальних занять та навчальної діяльності

7.1 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 доміантному, 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 синдромологічний аналіз. Методика проведення синдромологічного аналізу при медико-генетичному консультуванні.
Тема 5. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології	

Пр5 "Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології" (денна)

Виділення сімей в групи ризику по спадковій патології. Синдромологічний аналіз при діагностиці хромосомних, генних та мультифакторіальних захворювань.

Тема 6. Цитогенетичні методи дослідження в клініці

Пр6 "Цитогенетичні методи дослідження в клініці" (денна)

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 7. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)

Пр7 "Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH)" (денна)

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

Тема 8. Хромосомні аномалії (числові, структурні).

Пр8 "Хромосомні аномалії (числові, структурні)." (денна)

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

Тема 9. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія

Пр9 "Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність, гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія" (денна)

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

Тема 10. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО.

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

<p>Тема 11. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин</p>
<p>Пр11 "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 12. Масовий скринінг у ранній діагностиці спадкової патології.</p>
<p>Пр12 "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 13. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії</p>
<p>Пр13 "Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів високоефективної рідинної хроматографії" (денна)</p> <p>Методика проведення високоефективної рідинної хроматографії. Показання до визначення рівнів вільних амінокислот, пуринів, піримідинів за допомогою високоефективної рідинної хроматографії, матеріали для дослідження. Інтерпретація результатів дослідження.</p>
<p>Тема 14. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії</p>
<p>Пр14 "Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії" (денна)</p> <p>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.</p>
<p>Тема 15. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії.</p>
<p>Пр15 "Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії." (денна)</p> <p>Методика проведення тандемної мас-спектрометрії. Показання до визначення рівнів карнитинів/ацилкарнитинів, як маркерів спадкових хвороб обміну. Інтерпретація результатів дослідження</p>
<p>Тема 16. Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення</p>
<p>Пр16 "Інтерпретація результатів ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення" (денна)</p> <p>Спектр лізосомних ферментів. Порушення в метаболізмі лізосомальних ферментів. Показання до проведення ферментної діагностики лізосомних хвороб накопичення. Інтерпретація результатів дослідження</p>
<p>Тема 17. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології.</p>

Пр17 "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 18. ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань.

Пр18 "ДНК-діагностика моногенних та інфекційних захворювань." (денна)

Популяційні дослідження мітохондріальної ДНК. Прямі методи діагностики мутацій: 1. Метод блот-гібридизації 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 19. Методи пренатальної діагностики.

Пр19 "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 20. Пренатальна ультразвукова діагностика природжених вад розвитку

Пр20 "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 рінні. 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 21. Біохімічні скринінгові програми

Пр21 "Біохімічні скринінгові програми" (денна)

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

Тема 22. Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази

Пр22 "Інвазивні методи пренатальної діагностики. Загальна характеристика. покази та протипокази" (денна)

Методи інвазивної пренатальної діагностики, терміни їх проведення. Показання та протипоказання для проведення інвазивної пренатальної діагностики, можливі ускладнення внаслідок інвазивної діагностики. Умови проведення інвазивної діагностики.

Тема 23. Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження

<p>Пр23 "Методологія проведення інвазивних пренатальних методів дослідження" (денна) Методика проведення біопсії хоріона, кордоцентеза, плацентоцентеза, амніоцентеза. Дослідження клітин ворсин хоріону, плаценти (прямий метод, культивування). Культивування амніоцитів. Аналіз пуповинної крові плоду.</p>
<p>A24 "Підсумкова атестація" (денна) Проведення підсумкової атестації</p>

7.2 Види навчальної діяльності

НД1	Підготовка до практичних занять
НД2	Електронне навчання у системах (перелік конкретизується викладачем, наприклад, Google Classroom, Zoom та у форматі Youtube-каналу)
НД3	Виконання практичних завдань
НД4	Виконання ситуативних вправ
НД5	Підготовка до поточного та підсумкового контролю
НД6	Підготовка мультимедійних презентацій
НД7	Розв'язування ситуаційних задач
НД8	Розв'язання практичних завдань за допомогою онлайн-технологій

8. Методи викладання, навчання

Дисципліна передбачає навчання через:

МН1	Навчальна дискусія / дебати
МН2	Перехресна дискусія
МН3	Практико-орієнтоване навчання
МН4	Аналіз конкретних ситуацій (Case-study)
МН5	Мозковий штурм

9. Методи та критерії оцінювання

9.1. Критерії оцінювання

Шкала оцінювання ECTS	Визначення	Чотирибальна національна шкала оцінювання	Рейтингова бальна шкала оцінювання
A	Відмінне виконання лише з незначною кількістю помилок	5 (відмінно)	$90 \leq RD \leq 100$
B	Вище середнього рівня з кількома помилками	4 (добре)	$82 \leq RD < 89$
C	Загалом правильна робота з певною кількістю помилок	4 (добре)	$74 \leq RD < 81$
D	Непогано, але зі значною кількістю недоліків	3 (задовільно)	$64 \leq RD < 73$

E	Виконання задовольняє мінімальні критерії	3 (задовільно)	$60 \leq RD < 63$
FX	Можливе повторне складання	2 (незадовільно)	$35 \leq RD < 59$
F	Необхідний повторний курс з навчальної дисципліни	2 (незадовільно)	$0 \leq RD < 34$

9.2 Методи поточного формативного оцінювання

МФО1	Діагностичне тестування
МФО2	Опитування та усні коментарі викладача за його результатами
МФО3	Перевірка та оцінювання письмових завдань
МФО4	Взаємооцінювання (peer assessment)

9.3 Методи підсумкового сумативного оцінювання

МСО1	Середній бал за поточну успішність з дисципліни
МСО2	Складання комплексного письмового модульного контролю

Контрольні заходи:

4 семестр		100 балів
МСО1. Середній бал за поточну успішність з дисципліни		60
	Усне опитування та тестування, перевірка та оцінювання письмових завдань, взаємооцінювання	60
МСО2. Складання комплексного письмового модульного контролю		40
	Складання модулю (письмова підсумкова робота)	40

Контрольні заходи в особливому випадку:

4 семестр		100 балів
МСО1. Середній бал за поточну успішність з дисципліни		60
	У випадку карантинних обмежень практичні заняття проводиться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google meet.	60
МСО2. Складання комплексного письмового модульного контролю		40
	У випадку карантинних обмежень підсумкове заняття проводиться у дистанційному режимі із застосуванням платформи Mix.sumdu.edu.ua, Zoom, Google meet.	40

Оцінка з дисципліни, визначається як сума балів за поточну навчальну діяльність (не менше 36) та балів за підсумковий модульний контроль (не менше 24). Кількість балів за поточну діяльність вираховується за формулою $60 \times \text{середнє арифметичне успішності студента у 4 бальній системі оцінювання} / 5$. Підсумковий модульний контроль проводиться наприкінці навчального семестру у формі письмового заліку, при цьому оцінці «5» відповідає 40 балів, «4» - 32 бали, «3» - 24 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.

10. Ресурсне забезпечення навчальної дисципліни

10.1 Засоби навчання

ЗН1	Бібліотечні фонди
ЗН2	Комп'ютери, комп'ютерні системи та мережи
ЗН3	Лабораторне обладнання (хімічне, фізичне, медичне, матеріали та препарати тощо)
ЗН4	Медичні споруди/приміщення та обладнання (клініки, лікарні тощо)

10.2 Інформаційне та навчально-методичне забезпечення

Основна 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	Вибрані аспекти медичної генеики / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній // Суми: Сумський державний університет, 2019. - 169 с.
3	Medical genetics / V..O. Petrashenko, A.M. Loboda, S.M. Kasian // Sumy: Sumy state University, 2018. - 139 p.
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
Допоміжна література	
2	Nelson Texbook of Pediatrics, 20th edition / Robert M. Kliegman, Bonita F. Stanton, Ninaa F. Schor [et al.] // London: Elsevier, 2016. - 3880 p.
Інформаційні ресурси в Інтернеті	
1	https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796