

Міністерство охорони здоров'я України
Полтавський державний медичний університет

Кафедра нервових хвороб

СИЛАБУС

**ВНУТРІШНЯ МЕДИЦИНА, В ТОМУ ЧИСЛІ ЕНДОКРИНОЛОГІЯ,
МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА**

Модуль 3. МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

обов'язкова навчальна дисципліна
(навчальна дисципліна обов'язкова/ вибіркова)

рівень вищої освіти
галузь знань
спеціальність
кваліфікація освітня
кваліфікація професійна
освітньо-професійна програма
форма навчання
курс(и) та семестр(и) вивчення
навчальної дисципліни

другий (магістерський) рівень вищої освіти
22 «Охорона здоров'я»
222 «Медицина»
магістр медицини
лікар
«Медицина»
денна
4 курс, 7-8 семестр

«УХВАЛЕНО»

на засіданні кафедри нервових хвороб

Зав. кафедри _____ Михайло ДЕЛЬВА

Протокол від “ ____ ” _____ 2024 року №__

Полтава – 2024 рік

ДАНІ ПРО ВИКЛАДАЧІВ, ЯКІ ВИКЛАДАЮТЬ НАВЧАЛЬНУ ДИСЦИПЛІНУ

Прізвище, ім'я, по батькові викладача (викладачів), науковий ступінь, учене звання	Гринь Катерина Вікторівна, к.мед.н., доцент
Профайл викладача (викладачів)	https://ndiseases.pdmu.edu.ua/
Контактний телефон	(0532) 56-42-37 Кафедра нервових хвороб вул. Шевченка, 23
E-mail:	neurology@pdmu.edu.ua
Сторінка кафедри на сайті університету	https://ndiseases.pdmu.edu.ua/

ОСНОВНІ ХАРАКТЕРИСТИКИ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Обсяг навчальної дисципліни – Модуль 3. Медична генетика

Кількість кредитів / годин 1,0/30, із них:

Лекції (год.) 0

Практичні (заняття) (год.) 20

Самостійна робота (год). 10

Вид контролю Підсумковий модульний контроль

Політика навчальної дисципліни

Політика навчальної дисципліни базується на свідомому та сумлінному виконанні здобувачами вищої освіти своїх обов'язків, дотримання прийнятих у суспільстві загальних правил та норм поведінки.

Обов'язковим є систематичне відвідування усіх видів навчальних занять, які проводяться за розкладом згідно графіку навчального процесу у відповідності з робочими навчальними планами та програмою дисципліни. Здобувачі вищої освіти мають приходити на заняття своєчасно, відповідно до розкладу. Мовою навчального процесу дисципліни «Внутрішня медицина, в тому числі ендокринологія, медична генетика» є українська.

При організації освітнього процесу в ПДМУ викладачі та здобувачі вищої освіти діють відповідно до:

- «Положення про організацію освітнього процесу в Полтавському державному медичному університеті»;
- «Положення про академічну доброчесність здобувачів вищої освіти та співробітників Полтавського державного медичного університету»;
- «Правил внутрішнього розпорядку для студентів Полтавського державного медичного університету»;
- «Положення про організацію та методику проведення оцінювання навчальної діяльності здобувачів вищої освіти в Полтавському державному медичному університеті»;
- «Положення про організацію самостійної роботи студентів в Полтавському державному медичному університеті»;
- «Положення про відпрацювання пропущених занять і незадовільних оцінок здобувачами вищої освіти Полтавського державного медичного університету»;
- «Положення про порядок формування індивідуальних освітніх траєкторій здобувачами освіти Полтавського державного медичного університету»;
- «Положення про рейтинг здобувачів вищої освіти Полтавського державного медичного університету»;
- «Положення про порядок перезарахування навчальних дисциплін та визначення академічної різниці»;
- «Положення про апеляцію результатів підсумкового контролю знань здобувачів вищої освіти» та ін.

З вищепереліченими положеннями можете ознайомитися за адресою <https://www.pdmu.edu.ua/n-process/departement-npr/normativni-dokumenti>

Під час навчання на кафедрі нервових хвороб здобувач вищої освіти повинен дотримуватись правила поведінки, прийнятих в ПДМУ. Здобувач ПДМУ, як майбутній лікар, повинен мати високий рівень культури поведінки, поводити себе гідно, тактовно, зберігати витримку і самоконтроль як під час навчання на практичних заняттях, так і під час роботи з пацієнтами у відділенні.

Не допускається порушувати графік навчального процесу і допускати невиконання навчального плану та індивідуального навчального плану, запізнюватись на заняття, пропускати заняття без поважних причин. Пропущені заняття підлягають обов'язковому відпрацюванню для всіх здобувачів освіти, незалежно від джерел фінансування їхнього навчання. Здобувач вищої освіти в Полтавському державному медичному університеті відпрацьовує пропущені

аудиторні заняття, незалежно від причини пропуску, в електронних класах № 1, № 2, № 3, згідно з графіком роботи, у відповідності до «Положення про відпрацювання пропущених занять і незадовільних оцінок здобувачами вищої освіти в Полтавському державному медичному університеті».

Під час перебування на кафедрі та клінічних базах учасники навчального процесу повинні дотримуватися вимог до зовнішнього вигляду осіб, котрі працюють і навчаються в університеті, бути одягненими у відповідну медичну форму.

Здобувачам вищої освіти забороняється протягом заняття виходити з аудиторії без дозволу викладача, користуватись під час занять мобільним телефоном і іншими засобами зв'язку та отримання інформації без дозволу викладача, займатись сторонньою діяльністю, відволікати інших студентів та заважати викладачу. Під час перебування на клінічній базі та на прилеглих територіях учасникам навчального процесу забороняється палити.

Під час вивчення дисципліни здобувачі вищої освіти зобов'язані дотримуватись правил академічної доброчесності, яка передбачає: самостійне виконання навчальних завдань, завдань поточного та підсумкового контролю результатів навчання; посилення на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей; дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права; надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використанні методики досліджень і джерела інформації.

Під час дії правового режиму воєнного стану в Україні у разі надходження сповіщення про «Повітряну тривогу» чи «Загрозу ракетного удару» учасники освітнього процесу повинні організовано прослідкувати до споруд цивільного захисту та перебувати в них до завершення тривоги. Освітній процес може завершуватися в укритті, а після відбою тривоги учасники можуть повернутися до приміщення закладу освіти та продовжити процес навчання з урахуванням необхідного корегування.

Опис навчальної дисципліни

Медична генетика – галузь медицини, наука, яка вивчає явища спадковості і мінливості у різних популяціях людей, особливості прояву та розвитку нормальних і патологічних ознак, закономірності передачі спадкових захворювань від покоління до покоління, залежність захворювань від генетичних або епігенетичних аномалій, розробляє методи діагностики, лікування, профілактики спадкової патології, включаючи і захворювання зі спадковою схильністю.

Предметом вивчення навчальної дисципліни «Внутрішня медицина, в тому числі ендокринологія, медична генетика, модуль 3. Медична генетика» є клінічна генетика, яка вивчає закономірності спадковості і мінливості у людини при всіх рівнях її організації та існування: молекулярному, клітинному, організменному, популяційному, біохронологічному, біогеохімічному. Медична генетика вивчає значення спадкових факторів в етіології захворювань; співвідношення спадкових і факторів середовища в генезі захворювань; роль спадкових факторів у клінічній картині захворювання; вплив спадковості на одужання людини і наслідки захворювання; вплив спадкових факторів на використання лікарських препаратів та інші види лікування.

Завданням сучасної медицини є поступовий перехід із сфери лікування хворих у сферу запобігання хворобам і збереження здоров'я населення, а знання основ медичної генетики потрібно лікарю під час діагностики, лікування захворювань, а також здійснення профілактичних заходів.

Завданням медичної генетики є виявлення, вивчення, профілактика і лікування спадкових захворювань, розробка шляхів запобігання впливу негативних факторів середовища на спадковість людини.

Важливо створити у здобувачів вищої освіти уявлення про закономірності успадкування і мінливості ознак стосовно патології людини; причини виникнення спадкових захворювань людини; характер їх успадкування в сім'ях; розповсюдження в популяціях; основні принципи діагностики, лікування та профілактики спадкової патології людини.

Пререквізити і постреквізити навчальної дисципліни:

Медична генетика як навчальна дисципліна:

а) ґрунтується на знаннях, отриманих здобувачами вищої освіти з медичної біології та генетики, медичної та біологічної фізики, медичної, біологічної та біоорганічної хімії, морфологічних дисциплін, нормальної та патологічної фізіології, пропедевтики внутрішніх та дитячих хвороб, фармакології, психіатрії, неврології, онкології, акушерством й інтегрується з цими дисциплінами;

б) закладає основи вивчення здобувачами вищої освіти сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності;

в) закладає розуміння сучасних особливостей 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.

Мета та завдання навчальної дисципліни Модуль 3. Медична генетика:

Метою вивчення навчальної дисципліни «Внутрішня медицина, в тому числі ендокринологія, медична генетика, модуль 3. Медична генетика» є кінцеві цілі, що встановлюються на основі ОПП підготовки лікаря за фахом відповідно до блоку її змістового модулю (професійна підготовка) і є основою для побудови змісту навчальної дисципліни. Опис цілей сформульований через вміння у вигляді цільових завдань (дій).

Основними завданнями вивчення дисципліни «Внутрішня медицина, в тому числі ендокринологія, медична генетика, модуль 3. Медична генетика» є: вивчення явищ спадковості і мінливості у різних популяціях людей, особливостей прояву та розвитку нормальних і патологічних ознак, залежність захворювань від генетичних або епігенетичних аномалій, виявлення, вивчення, профілактика і лікування спадкових хвороб, розробка шляхів запобігання впливу негативних факторів середовища на спадковість людини.

Компетентності та результати навчання згідно з освітньо-професійною програмою, формуванню яких сприяє дисципліна

Дисципліна забезпечує набуття здобувачами вищої освіти компетентностей:

Інтегральна компетентність: здатність розв'язувати типові та складні задачі з медичної генетики, у тому числі, дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії.

Загальні компетентності:

1. Соціально-правові компетентності:

1.1 усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем;

1.2 здатність реалізувати свої права й обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного) суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини й громадянина;

1.3 здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності й досягнення суспільства на основі розуміння історії та закономірностей розвитку предметної галузі, її місця у загальній системі знань про природу і суспільство та у розвитку суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя.

2. Прогностичні компетентності:

2.1 здатність до абстрактного мислення, аналізу й синтезу;

2.2 здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями;

2.3 знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності;

2.4 здатність приймати обґрунтовані рішення;

2.5 здатність працювати в команді;

2.6 здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології;

2.7 здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.

3. Комунікативні компетентності:

3.1 здатність до міжособистісної взаємодії;

3.2 здатність спілкуватись іноземною мовою.

4. Управлінські компетентності:

4.1 здатність застосовувати знання в практичних ситуаціях;

4.2 здатність до адаптації та дії в новій ситуації;

4.3 визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.

Спеціальні (фахові, предметні) компетентності:

1. Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта й аналізувати клінічні дані.

2. Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів.

3. Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання.

4. Здатність до визначення необхідного режиму праці й відпочинку при лікуванні та профілактиці захворювань.

5. Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань.

6. Здатність до визначення принципів і характеру лікування та профілактики захворювань.

7. Здатність до діагностування невідкладних станів.

8. Здатність до визначення тактики та надання екстреної медичної допомоги.

9. Здатність до виконання медичних маніпуляцій.

10. Здатність розв'язувати медичні проблеми в нових або незнайомих середовищах за наявності неповної або обмеженої інформації з урахуванням аспектів соціальної та етичної відповідальності.

11. Здатність до визначення тактики ведення фізіологічної вагітності, фізіологічних пологів і післяпологового періоду. Навички консультиування з питань планування сім'ї та підбору методів контрацепції.

12. Здатність до проведення санітарно-гігієнічних і профілактичних заходів.

13. Здатність до ведення медичної документації, у тому числі, електронних форм.

14. Здатність до оцінювання впливу довкілля, соціально-економічних і біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції.

15. Здатність розробляти й реалізовувати наукові та прикладні проєкти у сфері охорони здоров'я.

16. Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, їхніми родичами, лабораторними тваринами.

17. Дотримання професійної та академічної доброчесності, несення відповідальності за достовірність отриманих наукових результатів.

Програмні результати навчання, формуванню, яких сприяє навчальна дисципліна

1. Мати ґрунтовні знання із структури професійної діяльності. Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. Неси відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності.

2. Спеціалізовані концептуальні знання, що включають наукові здобутки у сфері охорони здоров'я і є основою для проведення досліджень, критичне осмислення проблем у сфері медицини та дотичних до неї міждисциплінарних проблем.

3. Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2).

4. Збирати скарги, анамнез життя та захворювання, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 4), враховуючи вік пацієнта.

5. Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних

клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2).

6. Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).

7. Визначити головний клінічний синдром або чим обумовлена тяжкість стану потерпілого/постраждалого (за списком 3) шляхом прийняття обґрунтованого рішення та оцінки стану людини за будь-яких обставин (в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами) у т.ч. в умовах надзвичайної ситуації та бойових дій, в польових умовах, в умовах нестачі інформації та обмеженого часу.

8. Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями (за списком 2), враховуючи вік пацієнта, в умовах закладу охорони здоров'я, за його межами та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у разі необхідності розширення стандартної схеми вміти обґрунтувати персоніфіковані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи.

9. Визначати необхідний режим праці, відпочинку та харчування на підставі заключного клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами.

10. Формувати раціональні медичні маршрути пацієнтів; організовувати взаємодію з колегами в своєму та інших закладах, організаціях та установах; застосовувати інструменти просування медичних послуг на ринку, на підставі аналізу потреб населення, в умовах функціонування закладу охорони здоров'я, його підрозділу, в конкурентному середовищі.

11. Виконувати медичні маніпуляції (за списком 5) в умовах лікувального закладу, вдома або на виробництві на підставі попереднього клінічного діагнозу та/або показників стану пацієнта шляхом прийняття обґрунтованого рішення, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.

12. Відшуковувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію.

13. Застосовувати сучасні цифрові технології, спеціалізоване програмне забезпечення, статистичні методи аналізу даних для розв'язання складних задач охорони здоров'я.

14. Зрозуміло і однозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців.

15. Вільно спілкуватися державною та англійською мовою, як усно так і письмово для обговорення професійної діяльності, досліджень та проектів. Використовувати міжнародні греко-латинські терміни, скорочення і кліше у фаховому усному й писемному мовленні.

Результати навчання для дисципліни «Медична генетика»:

по завершенню вивчення навчальної дисципліни студенти повинні

Знати:

- Алгоритм обстеження хворого та членів його родини при спадкових захворюваннях.
- Методи медичної генетики, їх переваги та показання для проведення.
- Методи фарбування хромосом.
- Алгоритм складання родоводу та легенди до родоводу.
- Методологію клініко-генеалогічного аналізу родоводу.
- Методологію роботи з діагностичними каталогами.
- Алгоритми проведення синдромологічного аналізу в процесі діагностики спадкової патології.
- Типи успадкування.
- Поняття морфогенетичних варіантів розвитку.
- Типи порушень в хромосомному наборі: структурні, числові.
- Класифікацію хромосомних хвороб в залежності від змін, будови, числа чи порушення плідності хромосомного набору.
- Поняття «мозаїцизм».
- Пояснювати явища хромосомних аберацій.
- Принципи організації скринінгових програм.
- Критерії для проведення масового та селективного скринінгу при спадкових хворобах обміну речовин (СХО).
- Базові методи дослідження при підозрі на СХО.
- Схеми та алгоритми обстеження хворих з підозрою на СХО амінокислот, вуглеводів, сполучної тканини, органічні ацидурії.
- Показання для проведення загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- Механізми виникнення гострих метаболічних порушень в неонатальному періоді.
- Показання для проведення аналізу органічних кислот.
- Показання для дослідження обміну сполучної тканини.
- Механізми виникнення кетоза та лактоацидоза у хворих з органічними ацидуріями.
- Клінічне значення скринуючих програм в ранній діагностиці СХО.
- Програму біохімічної діагностики СХО з гострим перебігом.
- Значення рутинних біохімічних досліджень у діагностиці СХО.
- Механізми виникнення гіпоглікемії у хворих з органічними ацидуріями.
- Базові методи дослідження при порушенні обміну жирних кислот.
- Критерії відбору груп високого генетичного ризику по розвитку СХО.
- Структуру та функцію ядерного та мітохондріального геному.
- Сучасні можливості пренатальної діагностики.
- Методи пренатальної діагностики.
- Показання для інвазивної пренатальної діагностики.
- Строки для проведення скринінгу вагітних.

- Показання для елімінації вагітності.

Вміти:

- Застосовувати системний підхід при обстеженні хворого та членів його родини.
- Визначати провідний клінічний симптомокомплекс при проведенні оцінки фенотипу пробанда та його сім'ї.
- Скласти алгоритм обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію.
- Оцінити фенотип пробанда та членів його родини.
- Провести синдромологічний аналіз.
- Проводити роботу з діагностичними каталогами.
- Скласти та аналізувати родовід та легенду до родоводу.
- Оцінити характер успадкування фенотипічної ознаки або хвороби за наданим родоводом.
- Намалювати схему будови нуклеотидів, міжнуклеотидних та міжланцюгових зв'язків.
- Намалювати схему періодів клітинного циклу.
- Намалювати схему мітозу.
- Намалювати схему мейозу.
- Тракувати каріограми в нормі та при патології.
- Тракувати механізми поділу соматичних та статевих клітин.
- Тракувати методи отримання препаратів мітотичних хромосом.
- Намалювати схему виникнення трисомій. Намалювати схему виникнення моносомій.
- Намалювати схему виникнення структурних хромосомних перебудов.
- Скласти алгоритм проведення молекулярно-цитогенетичного дослідження.
- Проаналізувати хроматограму.
- Інтерпретувати результати тонкошарової хроматографії амінокислот і вуглеводів крові та сечі.
- Інтерпретувати результати загальних метаболічних скринінг-тестів сечі.
- Проілюструвати прикладами значення біохімічних досліджень в уточненні діагнозу СХО.
- Інтерпретувати результати дослідження обміну сполучної тканини.
- Намалювати схему обміну фенілаланіну.
- Намалювати схему обміну метіоніну.
- Проаналізувати результати ПЛР- аналізу.
- Інтерпретувати результати ДНК-діагностики моногенних та інфекційних захворювань.
- Проаналізувати сонограми.
- Скласти алгоритм проведення цитогенетичного дослідження клітин хоріону, лімфоцитів крові, амніоцитів.
- Аналізувати результати біохімічного скринінгу.

Тематичний план лекцій (за модулями) із зазначенням основних питань, що розглядаються на лекції – лекції не передбачені робочою навчальною програмою.

Тематичний план семінарських занять за модулями і змістовими модулями із зазначенням основних питань, що розглядаються на семінарському занятті – не передбачено робочою навчальною програмою з дисципліни.

Тематичний план практичних занять за модулями і змістовими модулями із зазначенням основних питань, що розглядаються на практичному занятті.

№ з/п	ТЕМА	Кількість годин
Змістовий модуль 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини.		
1	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. 1. Молекулярні основи спадковості. Типи успадкування ознак. 2. Місце спадкової патології в структурі захворюваності і смертності. 3. Види спадкової мінливості 4. Патогенез спадкових хвороб. 5. Класифікація спадкових захворювань. 6. Основні завдання медичної генетики. 7. Хромосомні, геномні та генні мутації, їх роль в патології людини. 8. Летальні і сублетальні мутації. Причини мутацій. 9. Спонтанні і індуковані мутації людини, частота їх виникнення. 10. Фізичний, хімічний та біологічний мутагенез. Медикаментозний мутагенез, тератогенез, канцерогенез.	2
Змістовий модуль 2. Методи медичної генетики.		
2	Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. 1. Етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. 2. Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці. 3. Генеалогічний, близнюковий і популяційно-статистичний методи у клінічному й генетичному аналізі мультифакторіальних захворювань. 4. Галузь застосування цитогенетичних методів. 5. Варіанти цитогенетичних методів дослідження. 6. Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці. 7. Методи ДНК-діагностики, можливості їх використання. 8. Можливості молекулярно-генетичних методів у діагностиці спадкових хвороб. 9. Значення біохімічних методів у діагностиці спадкових хвороб обміну і мультифакторіальних захворювань. 10. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань.	2
Змістовий модуль 3. Пропедевтика спадкової патології.		
3	Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів	2

	спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку. 1. Семіотика спадкової патології. 2. Фенотип, його особливості. 3. Плейотропія, плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. 4. Морфогенетичні варіанти розвитку, їх генез, постнатальна модифікація. 5. Вади розвитку: первинні та вторинні. 6. Ізольовані, системні та множинні вроджені вади розвитку. 7. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу (гамето-, бласто-, ембріо- та фетопатії).	
Змістовий модуль 4. Моногенні хвороби.		
4	Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних та епігенетичних хвороб. 1. Етіологія та патогенез моногенних хвороб, частота в популяції. 2. Класифікація моногенних хвороб і синдромів. Генетична гетерогенність. 3. Особливості клінічної картини моногенних захворювань. 4. Каталог генів і генних хвороб В. Мак-К'юсіка. 5. Моногенні хвороби і синдроми з аутосомно-домінантним типом успадкування: ахондроплазія, синдром Марфана, акроцефалосиндактилія (синдром Апера), синдром Елерса-Данло. 6. Моногенні хвороби і синдроми з аутосомно-рецесивним типом успадкування: фенілкетонурія, муковісцидоз, галактоземія, гіпотиреоз, адреногенітальний синдром. 7. Моногенні хвороби і синдроми зі зчепленим із Х-хромосою типом успадкування: м'язова дистрофія Дюшенна-Беккера, синдром фрагільної Х-хромосоми, фосфат-діабет, гемофілія. 8. Діагностика моногенних хвороб. Біохімічні методи. Селективний і масовий скринінг. 9. Принципи лікування моногенних хвороб: симптоматичне, патогенетичне й етіологічне.	2
5	Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації і соціальної адаптації. 1. Спадкові хвороби обміну речовин, їх класифікація. Клінічні симптоми, що вказують на спадкове порушення обміну речовин. 2. Хвороби накопичення. 3. Мукополісахаридози. 4. Сфінголіпідози. 5. Пероксисомні хвороби. 6. Клініка і генетика окремих форм спадкових хвороб обміну з різними типами успадкування: гомоцистинурія, глікогенози, хвороба Гоше, хвороба Німана-Піка. 7. Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація. 8. Симптоматична і патогенетична терапія спадкових хвороб обміну.	2

	9. Принципи патогенетичного лікування, як основного методу терапії спадкових хвороб.	
Змістовий модуль 5. Хромосомні хвороби		
6	Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. 1. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія, патогенез та класифікація. 2. Загальна характеристика хромосомних хвороб. 3. Клініко-генетична характеристика синдрому Патау. 4. Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса. 5. Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна. 6. Клініко-генетична характеристика трисомії 22. 7. Клініко-генетична характеристика синдрому Тернера. 8. Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами. 9. Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій. 10. Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів. 11. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.	2
Змістовий модуль 6. Мітохондріальні хвороби		
7	Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика, лікування. 1. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. 2. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів MERRF, MELAS. 3. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдромів Лебера, Кернса-Сейра, пігментного ретиніту, синдрому Пірсона. 4. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями ядерної ДНК. 5. Захворювання, пов'язані з дефектами дихального ланцюга. 6. Захворювання, пов'язані з порушенням метаболізму молочної та піровиноградної кислот. 7. Захворювання, зумовлені дефектами бета-окислення жирних кислот. 8. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.	2
Змістовий модуль 7. Хвороби зі спадковою схильністю		
8	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. 1. Визначення мультифакторіальних захворювань 2. Загальна клінічна характеристика мультифакторіальних захворювань 3. Класифікація мультифакторіальних захворювань 4. Методи дослідження мультифакторіальних захворювань 5. Моделі успадкування мультифакторіальних захворювань 6. Роль спадковості в розвитку ішемічної хвороби серця 7. Роль спадковості в патогенезі цукрового діабету 8. Роль спадковості в розвитку виразкової хвороби	2

	9. Роль спадковості в розвитку бронхіальної астми 10. Медико-генетичне консультування при мультифакторіальній патології	
Змістовий модуль 8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.		
9	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. 1. Медико-генетичне консультування, основні етапи та рівні його проведення. 2. Показання до медико-генетичного консультування. 3. Визначення та вимоги до пренатальної діагностики. 4. Масові скринуючі програми. 5. Неінвазивні методи пренатальної діагностики: ультразвукове дослідження – показання, терміни проведення. 6. Інвазивні методи діагностики: фетоскопія, амніоцентез, біопсія ворсин хоріона, кордоцентез, плацентобіопсія, біопсія шкіри, біопсія м'язів плода – показання, ризики проведення. 7. Непрямі методи пренатальної діагностики: акушерсько-гінекологічні; медико-генетичні (генеалогічні, цитогенетичні, молекулярно-генетичні); мікробіологічні; біохімічні скринінгові тести). 8. Методи профілактики спадкових хвороб.	2
	Підсумковий модульний контроль (ПМК)	2
	РАЗОМ	20

Самостійна робота

№ з/п	ТЕМА	Кількість годин
1	Підготовка до практичних занять	7
2	Самостійне опрацювання тем, які не входять до плану аудиторних занять	
2.1	Системні скелетні дисплазії. 1. Класифікація системних скелетних дисплазій (ССД). 2. Клініка, генетика, діагностика синдрому Жена, діастрофічної дисплазії, ахондроплазії, гіпохондроплазії, недосконалого остеогенезу, гіпофосфатазії. 3. Пренатальна діагностика ССД. Лікування і медико-генетичне консультування.	1
3	Підготовка до ПМК	2
	РАЗОМ	10

Індивідуальні завдання

- Доповідь на наукових семінарах кафедри.
- Написання та доповідь реферату за темами практичних занять (довільна форма).
- Підготовка літературного огляду по клінічним випадкам, які мають труднощі диференційної діагностики та/або лікування.
- Підбір візуальних матеріалів із розділів змістовних модулів.
- Написання тез, статей.
- Розробка алгоритму обстеження родини групи високого генетичного ризику.
- Участь у міжвузівських олімпіадах.

Перелік теоретичних питань для підготовки студентів до підсумкового модульного контролю.

Змістовий модуль 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини

1. Предмет та завдання медичної генетики. Значення генетики для медицини.
2. Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу.
3. Питома вага природженої та спадкової патології у структурі захворюваності й смертності.
4. Роль спадковості, мінливості та середовища у розвитку патології.
5. Класифікація спадкової патології.

Змістовий модуль 2. Методи медичної генетики

1. Роль параклінічних методів дослідження у діагностиці природженої та спадкової патології.

2. Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Методики. Показання до проведення цитогенетичних досліджень.

3. Клініко-генеалогічний метод.
4. Методика складання родоводу.
5. Типи успадкування.
6. Біохімічні методи. Методики. Показання до проведення досліджень.
7. Молекулярно-цитогенетичні методи. Методики. Показання та можливості методів.

Змістовий модуль 3. Пропедевтика спадкової патології.

1. Семіотика спадкових хвороб. Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.

2. Загальні принципи клінічної діагностики природженої та спадкової патології.

3. Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини.

4. Природжені морфогенетичні варіанти, природжені вади розвитку.
5. Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні вроджені вади розвитку.

6. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу (гамето-, бласто-ембріо- та фетопатії).

7. Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.

Змістовий модуль 4. Моногенні хвороби.

1. Моногенні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.

2. Загальні закономірності патогенезу моногенної патології.

3. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.

4. Геномний імпринтинг. Визначення поняття.

5. Клініка, генетика та діагностика нейрофіброматозу.

6. Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу.

7. Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії.

8. Клініка, генетика та діагностика муковісцидозу.
9. Клініка, генетика та діагностика синдрому Марфана.
10. Клініка, генетика та діагностика гомоцистинури.
11. Клініка, генетика та діагностика синдрому Елерса-Данло.
12. Сучасна класифікація спадкових хвороб обміну (СХО).
13. Глікогенози: частота у популяції, класифікація, клінічні форми, методи діагностики та лікування, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація.
14. Симптоматична і патогенетична терапія спадкових хвороб обміну. Принципи патогенетичного лікування як основного методу терапії спадкових хвороб.

Змістовий модуль 5. Хромосомні хвороби.

1. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія, патогенез та класифікація.
2. Загальна характеристика хромосомних хвороб.
3. Клініко-генетична характеристика синдрому Патау.
4. Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса.
5. Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна.
6. Клініко-генетична характеристика трисомії 22.
7. Клініко-генетична характеристика синдрому Тернера.
8. Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами.
9. Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій.
10. Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів.
11. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.

Змістовий модуль 6. Мітохондріальні хвороби.

1. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Мітохондріальна спадковість.
2. Класифікація мітохондріальних хвороб.
3. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.
4. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
5. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Кернса-Сейра.
6. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MELAS.
7. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MERRF.
8. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Лебера.
9. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Пірсона.
10. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.

Змістовий модуль 7. Хвороби із спадковою схильністю.

1. Хвороби із спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.
2. Механізми розвитку хвороб із спадковою схильністю.
3. Значення спадкової схильності у загальній патології людини.
4. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.

Змістовий модуль 8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика.

1. Профілактика природженої та спадкової патології. Види та рівні

профілактики.

2. Питання планування сім'ї та преекнепційна профілактика.
3. Медико-генетичне консультавання (МГК).
4. Загальні положеання та показання до МГК.
5. Пренатальна діагностика (ПД). Загальні питання. Показання. Терміни проведення.
6. Масовий та селективний ультразвуковий скринінг вагітних, терміни проведення, показання.
7. Неінвазивні методи ПД. Методи. Показання. Терміни проведення. Можливості методу.
8. Інвазивні методи ПД. Методи. Показання. Терміни проведення. Можливості методу. Протипоказання. Можливі ускладнення.
9. Доклінічна діагностика та профілактичне лікування.
10. Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.
11. Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

Перелік практичних навичок для підсумкового модульного контролю.

1. Визначити групи ризику по розвитку спадкових хвороб.
2. Визначити алгоритм обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб.
3. Обстежити хворого на спадкову патологію, розпізнати загальні прояви спадкової патології, діагностувати природжені морфогенетичні варіанти, правильно використовувати відповідну термінологію при описі клінічної картини та фенотипу хворого.
4. Зібрати анамнестичні дані та генеалогічну інформацію, скласти родовід, представити його у графічному вигляді і проаналізувати тип успадкування захворювання чи ознаки хвороби в родині.
5. Відбирати з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичного, спеціальних біохімічних і молекулярно-генетичних досліджень.
6. Сформулювати можливий діагноз хромосомної патології і деяких найбільш поширених моногенних синдромів і захворювань, визначити необхідність додаткового обстеження, включаючи специфічні генетичні методи.
7. Виявляти індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних хвороб.
8. Використовувати клініко-генеалогічний метод для оцінки шкідливих впливів факторів навколишнього середовища.
9. Використовувати методи медичної генетики для організації спостереження (моніторингу) за віддаленими наслідками екологічних впливів.
10. Проводити профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникненню спадкових і природжених захворювань.
11. Проводити профілактичні заходи щодо зниження частоти найбільш поширених захворювань мультифакторіальної природи на основі генетичних підходів.

Форма підсумкового контролю успішності навчання – підсумковий модульний контроль

Методи навчання.

Активні методи навчання – це методи, які спонукають здобувачів вищої освіти до активної розумової і практичної діяльності в процесі оволодіння навчальним матеріалом. Активне навчання припускає використання такої системи методів, яка направлена головним чином не на виклад викладачем готових знань, їх запам'ятовування і відтворення, а на самостійне оволодіння знаннями, і уміннями в процесі активної пізнавальної і практичної діяльності тобто не його вчать, а він вчиться.

1. Вербальні (лекція, пояснення, розповідь, бесіда, інструктаж).
2. Наочні (спостереження, ілюстрація, демонстрація).
3. Практичні (практика для вироблення вмінь та навичок).
4. Самостійна робота студентів з осмислення та засвоєння нового матеріалу.

5. Активні методи навчання:

- 5.1. Тематичні дискусії.
- 5.2. Мозковий штурм.
- 5.3. Круглий стіл.
- 5.4. Аналіз конкретних ситуацій (кейс-метод).
- 5.5. Імітаційні завдання.
- 5.6. Проблемний виклад.
- 5.7. Презентації.
- 5.8. Тренінги.
- 5.9. Ділові ігри.

На практичних заняттях здобувачам вищої освіти рекомендується коротко записувати теоретичні матеріал.

Форми та методи оцінювання.

Методи контролю – усний контроль, письмовий контроль, тестовий контроль, програмований контроль, практична перевірка, самоконтроль, самооцінка.

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті відповідно конкретним цілям теми, під час індивідуальної роботи викладача зі здобувачем освіти для тих тем, які він опрацьовує самостійно і які не входять до структури практичного заняття.

Система поточного та підсумкового контролю

Поточна успішність здобувачів оцінюються за традиційною 4-бальною шкалою.

При цьому використовуються стандартизовані узагальнені критерії оцінювання знань здобувачів вищої освіти в ПДМУ (таблиця 1).

Таблиця 1

Стандартизовані узагальнені критерії оцінювання знань здобувачів вищої освіти в ПДМУ

За 4-бальною Шкалою	Оцінка в ЕКТС	Критерії оцінювання
------------------------	------------------	---------------------

5 (відмінно)	A	Здобувач освіти виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить та опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання і вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні обдарування і нахили, володіє не менш ніж 90% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
4 (добре)	B	Здобувач освіти вільно володіє вивченим обсягом матеріалу, застосовує його на практиці, вільно розв'язує вправи і задачі у стандартизованих ситуаціях, самостійно виправляє помилки, кількість яких незначна, володіє не менш ніж 85% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	C	Здобувач освіти вміє зіставляти, узагальнювати, систематизувати інформацію під керівництвом науково-педагогічного працівника, в цілому самостійно застосовувати її на практиці, контролювати власну діяльність; виправляти помилки, серед яких є суттєві, добирати аргументи для підтвердження думок, володіє не менш ніж 75% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
3 (задовільно)	D	Здобувач освіти відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень з допомогою науково-педагогічного працівника може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих, володіє не менш ніж 65% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	E	Здобувач освіти володіє навчальним матеріалом на рівні вищому за початковий, значну частину його відтворює на репродуктивному рівні. володіє не менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
2 (незадовільно)	FX	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину матеріалу, володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	F	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні елементарного розпізнання і відтворення окремих фактів, елементів, володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.

Після завершення вивчення всіх тем модуля проводиться конвертація оцінки за традиційною 4-бальною шкалою у багатобальну (максимум 120 балів) – конвертація сумарної оцінки поточної успішності за модуль – проводиться лише після поточного заняття, що передуює підсумковому модульному контролю.

Конвертація проводиться за наступним алгоритмом:

- підраховується середня оцінка здобувача за традиційною 4-бальною шкалою, отримана протягом поточних занять, що належать до даного модуля (з точністю до сотих бала);
- для одержання конвертованої багатобальної сумарної оцінки поточної успішності за модуль середню оцінку отриману за традиційною 4-бальною шкалою треба помножити на коефіцієнт 24, або за таблицею 2. Винятком є випадок, коли середня за традиційною 4-бальною шкалою оцінка складає 2 бала. У цьому разі здобувач отримує 0 балів за багатобальною шкалою;
- середній бал поточної успішності розраховується на загальну кількість занять у модулі, а не на фактично відвідану здобувачем.

Таблиця 2

Уніфікована таблиця відповідності балів за поточну успішність, балам за ПМК, екзамен, та традиційній чотирьохбальній оцінці

Середній бал за поточну успішність (А)	Бали за поточну успішність з модуля (А * 24)	Бали за ПМК з модуля (А*16)	Бали за модуль та/або екзамен (А*24 + А*16)	Категорія ЄКТС	За 4-бальною шкалою
2	48	32	80	F FX	2 Незадовільно
2,1	50	34	84		
2,15	52	34	86		
2,2	53	35	88		
2,25	54	36	90		
2,3	55	37	92		
2,35	56	38	94		
2,4	58	38	96		
2,45	59	39	98		
2,5	60	40	100		
2,55	61	41	102		
2,6	62	42	104		
2,65	64	42	106		
2,7	65	43	108		
2,75	66	44	110		
2,8	67	45	112		
2,85	68	46	114		
2,9	70	46	116		
2,95	71	47	118		
3	72	50	122	E D	3 Задовільно
3,05	73	50	123		
3,1	74	50	124		
3,15	76	50	126		
3,2	77	51	128		
3,25	78	52	130		
3,3	79	53	132		

3,35	80	54	134			
3,4	82	54	136			
3,45	83	55	138			
3,5	84	56	140	С	4 Добре	
3,55	85	57	142			
3,6	86	58	144			
3,65	88	58	146			
3,7	89	59	148			
3,75	90	60	150			
3,8	91	61	152			
3,85	92	62	154			
3,9	94	62	156			
3,95	95	63	158			
4	96	64	160			В
4,05	97	65	162			
4,1	98	66	164			
4,15	100	66	166			
4,2	101	67	168			
4,25	102	68	170			
4,3	103	69	172			
4,35	104	70	174			
4,4	106	70	176			
4,45	107	71	178			
4,5	108	72	180	А	5 Відмінно	
4,55	109	73	182			
4,6	110	74	184			
4,65	112	74	186			
4,7	113	75	188			
4,75	114	76	190			
4,8	115	77	192			
4,85	116	78	194			
4,9	118	78	196			
4,95	119	79	198			
5	120	80	200			

Мінімальна конвертована сума балів поточної успішності для всіх модулів усіх дисциплін усіх кафедр є єдиною і **складає 72 бала**

Підсумковий модульний контроль з навчальної дисципліни «Внутрішня медицина, в тому числі ендокринологія, медична генетика, модуль 3. Медична генетика» здійснюється по завершенню вивчення всіх тем модуля на останньому контрольному занятті з модуля.

До підсумкового контролю допускаються здобувачі вищої освіти, які виконали всі види робіт, передбачені навчальною програмою та при вивченні модуля набрали кількість балів, не меншу за мінімальну (оцінка 3.0 – 72 бали).

Здобувачі вищої освіти які під час вивчення модуля, з якого проводиться підсумковий контроль, мали середній бал поточної успішності від 4,50 до 5,0 звільняються від складання ПМК і автоматично (за згодою) отримують підсумкову

оцінку відповідно до таблиці, при цьому присутність здобувача освіти на ПМК є обов'язковою. У разі незгоди з оцінкою, зазначена категорія здобувачів вищої освіти складає ПМК за загальними правилами.

Підсумковий модульний контроль проводиться стандартизовано на останньому занятті модуля і включає контроль теоретичної і практичної підготовки. Білети для підсумкового модульного контролю включають 2 усних питання (по 25 балів кожне – 50 балів) та 2 задачі (по 15 балів – 30 балів). Кожне питання білета оцінюється від 0 до 25 балів, задачі від 0 до 15 балів.

Результат ПМК оцінюється в балах і в традиційну 4-бальну оцінку не конвертується. Максимальна кількість балів ПМК складає 80 балів. Мінімальна кількість балів ПМК, при якій контроль вважається складеним складає 50 балів. Максимальна кількість балів за модуль складає 200 балів (з них до 120 балів за поточну успішність).

Після складання підсумкового модульного контролю розраховується загальна кількість балів за модуль:

- а) сума балів поточної успішності;
- б) бали підсумкового модульного контролю.

Максимальна кількість балів за модуль складає 200 балів.

Відомості після складання ПМК, заповнюються відповідно до положення про організацію навчального процесу в ПДМУ та подаються в деканат.

Здобувачі вищої освіти, які не склали ПМК мають право 2 рази перескласти модуль згідно графіка перескладань.

Рекомендована література

Базова

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV рівня акредитації / Під редакцією Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2007. – 535с.
2. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації / Під редакцією Запорожан В.М., Бажора Ю.І., Шевеленкова А.В., Чеснокова М.М. — Одеса: Одес. держ.мед. ун-т, 2005. — 260 с.
3. Медична біологія / За ред. В.П.Пішака, Ю.І.Бажори – Вид. 3-тє. - Вінниця: Нова книга, 2017. – 608 с.
4. Медична біологія / Medical Biology: textbook / Bazhora Yu.I., Bulyk R.Ye., Chesnokova M.M. [et al]. – Vinnytsia: Nova Knyha, 2018. – 448 p.
5. Клінічна генетика: навчальний посібник / Під редакцією д.мед.н., професора Т.В. Сорокман, І.В. Ластівки – Чернівці: БДМА, 2006. – 450 с.
6. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.

Допоміжна

1. Дельва М. Ю. Основи медичної генетики (частина перша) : навч. посіб. / М. Ю. Дельва, К. В. Гринь, В. А. Пінчук. – Полтава : ПП «Астроя», 2023. – 143 с.
2. Булик Р.Є., Захарчук О.І., Степанчук В.В., Кривчанська М.І., Сметанюк О.В. Клітинна біологія. Чернівці: Медуніверситет, 2020. - 188с.

3. Хромосомні захворювання / за редакцією О. Є. Абатурова; Абатуров О. Є., Нікуліна А. О., Кривуша О. Л., Русакова О. О., Микитенко Д. О., Дитятковський В. О., Токарева Н. М. – Дніпро: ЛІРА, 2024. – 436 с.
4. Гречаніна О.Я. Клініка, діагностика і лікування метаболічних хвороб. – Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2014. - №17. – с. 153-174.
5. Павліченко В.І., Булик Р.Є., Кушнірик О.В. Основи молекулярної біології. Вид. 2-ге, доповн. – Чернівці, 2020. – 507 с.

Інформаційні ресурси

<https://www.pdmu.edu.ua/n-process/departement-npr/normativni-dokumenty>
<https://ndiseases.pdmu.edu.ua/>
https://biblumsa.blogspot.com/p/blog-page_6470.html
http://vse-pro-geny.com/ua_disease_1_Glykogenosu_%D0%93%D0%BB%D1%96%D0%BA%D0%BE%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%B7%D0%B8.html
<https://learn.genetics.utah.edu/content/disorders/singlegene>
[https://empendium.com/ua/manual/chapter/B72.I.T.1.](https://empendium.com/ua/manual/chapter/B72.I.T.1)
<https://salutas.com.ua/uk/marfan-syndrome/>
<https://www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics>
<https://www.testing.com/genetic-testing-techniques/>

Інтернет-ресурси по міжнародним протоколам:www.nice.org.uk

Медична література в електронних бібліотеках

PubMedEmbase Scirus

Google Scholar

Відкриті електронні бібліотеки з медицини (повнотекстові версії статей)

PubMed CentralBioMed Central

Directory of open access journals - Health Sciences Public Library of Science - Medicine

FreeMedicalJournals.com

Розробник (розробники)

Михайло ДЕЛЬВА – завідувач кафедри нервових хвороб, доктор медичних наук, професор;

Катерина ГРИНЬ – доцент закладу вищої освіти кафедри нервових хвороб, кандидат медичних наук, доцент.