

КИЇВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ТАРАСА ШЕВЧЕНКА
Навчально-науковий центр «Інститут біології та медицини»

Кафедра біомедицини



РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ЦИТОГЕНЕТИЧНІ ТА МОЛЕКУЛЯРНІ МЕТОДИ
ДІАГНОСТИКИ

для студентів

галузь знань № 22 «Охорона здоров'я»

спеціальність 224 «Технології медичної діагностики та лікування»

освітній рівень бакалавр

освітня програма Лабораторна діагностика

вид дисципліни вибіркова

| | |
|---|-------------------|
| Форма навчання | <u>Денна</u> |
| Навчальний рік | <u>2021/2022</u> |
| Семестр | <u>8</u> |
| Кількість кредитів ECTS | <u>3</u> |
| Мова викладання, навчання та оцінювання | <u>українська</u> |
| Форма заключного контролю | <u>залік</u> |

Викладачі: Тетяна ФАЛАЛЄЄВА, Вікторія КОНОПЕЛЬНЮК

Пролоновано: на 20__/20__ н.р. _____ (_____) «__» 20__р.
(підпис, ПІБ, дата)

на 20__/20__ н.р. _____ (_____) «__» 20__р.
(підпис, ПІБ, дата)

КИЇВ – 2021

Розробник: Тетяна ФАЛАЛЄЄВА, д.б.н., професор кафедри біомедицини
Вікторія КОНОПЕЛЬНЮК В.В., к.б.н., асистент кафедри
біомедицини

ЗАТВЕРДЖЕНО

Зав. кафедри біомедицини

_____ (Тетяна ФАЛАЛЄЄВА)
(підпис)

Протокол № 8 від «21» травня 2021 р.

Схвалено науково-методичною комісією
ННЦ «Інститут біології та медицини»
Київського національного університету імені Тараса Шевченка

Протокол від «17» 06 2021 року № 7

Голова науково-методичної комісії Скрипник (Наталія СКРИПНИК)

« 17 » 06 2021 року

1. Мета дисципліни – сформувати у студентів чітке уявлення про загальну методологію цитогенетичних та молекулярних наукових досліджень, а також надати певний обсяг знань та практичних навичок з медичної генетики, необхідних у професійній діяльності, які встановлені на основі освітньо-професійної програми: визначення групи ризику по розвитку спадкових хвороб, визначення алгоритму обстеження пацієнтів високого генетичного ризику по розвитку спадкових хвороб, аналіз та інтерпретація результатів цитогенетичних, біохімічних, молекулярно-генетичних обстежень.

2. Попередні вимоги до опанування або вибору навчальної дисципліни:

- 1. Успішне опанування навчальних дисциплін "Цитологія та гістологія людини" "Загальна генетика", "Техніка лабораторних робіт", "Сучасні лабораторні дослідження", "Анатомія людини", "Цитологічні дослідження".*
- 2. Вміння самостійно застосовувати знання з цитології, гістології, біохімії, анатомії та ін. дисциплін для рішення конкретних науковопрактичних задач; працювати з науковою та науково-методичною літературою.*
- 3. Володіння базовими принципами лабораторних методів досліджень та елементарними навичками системного аналізу.*

3. Анотація навчальної дисципліни:

Вивчення сучасних проблем цитогенетики та молекулярної біології генерує у студентів цілісну уяву про формування знань та практичних навичок для подальшого вивчення студентами блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову та професійно-практичну підготовку для засвоєння сучасних проблем та досягнень молекулярної медицини.

Знання, засвоєні під час вивчення даної дисципліни, є необхідними медичними працівникам, оскільки вона дає можливість розуміти молекулярно-генетичне підґрунтя розвитку спадкових та мультифакторіальних захворювань, перспективи застосування досягнень молекулярної біології в практичній медицині.

4. Завдання (навчальні цілі):

Сформувати у здобувача освіти

- сформувати уявлення про закономірності проявів життєдіяльності людського організму на молекулярно-біологічному та клітинному рівнях;
- сформувати уявлення про методологічний арсенал сучасної цитології, генетики та молекулярної біології з метою аналізу її стану за різних клінічних ситуацій для застосування в клінічній діагностиці;
- дати студентам уявлення про сучасні тенденції та напрямки фундаментально-наукових досліджень у цитогенетиці та молекулярній біології і суміжних з нею науках.

Згідно з описом Освітньої програми «Лабораторна діагностика» та вимогами проекту Стандарту вищої освіти України перший (бакалаврський) рівень вищої освіти, галузь знань № 22 «Охорона здоров'я», спеціальність 224 «Технології медичної діагностики»

та лікування» за програмою «Лабораторна діагностика» дисципліна забезпечує набуття студентами наступних *компетентностей*:

інтегральна

- здатність розв'язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми при виконанні досліджень в лабораторіях різного профілю, інтерпретації їх результатів та управлінні роботою лабораторії або у процесі навчання, що передбачає застосування певних теорій та методів відповідної науки та наявність відповідних практичних навичок і характеризується комплексністю та невизначеністю умов.

загальних:

ЗК05. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.

ЗК07. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ЗК09. Здатність до пошуку, оброблення та аналізу інформації з різних джерел.

спеціальних (фахових, предметних):

ФК04. Здатність застосувати сучасні методи та технології дослідження тканин та зразків різного походження у лабораторіях різного профілю та розуміння принципів дії цих методів.

ФК08. Здатність застосовувати навички наукового дослідження для аналізу, оцінювання або розв'язання проблем.

ФК12. Готовність до безперервного професійного розвитку.

ФК13. Здатність комбінувати поєднання різних технологічних прийомів лабораторних досліджень для вирішення професійних завдань.

ФК14. Готовність виконувати точно та якісно дослідження, удосконалювати методики їх проведення та навчати інших.

ФК15. Здатність застосовувати сучасні методи роботи в біотехнологічних лабораторіях з відповідною апаратурою, вимірювальними приладами, лабораторним посудом, інструментарієм тощо для одержання необхідних аналізів.

5. Результати навчання за дисципліною:

| Результат навчання (1. знати; 2. вміти; 4. автономність та відповідальність) | | Форми (та/або методи і технології) викладання і навчання | Методи оцінювання та пороговий критерій оцінювання (за необхідності) | Відсоток у підсумковій оцінці з дисципліни |
|---|---|--|--|--|
| Код | Результат навчання | | | |
| | Знати | | | |
| 1.1. | Історію розвитку цитології та її методів; | Лекція Лабораторна робота Самостійна робота | Модульна контрольна робота, оцінювання презентації / доповіді, поточних контрольних робіт / усних відповідей | 10 |
| 1.2. | Фізичні, хімічні та математичні основи сучасних методів дослідження клітин; | Лекція Лабораторна робота | Модульна контрольна робота, | 20 |

| | | | | |
|------|--|--|--|----|
| | | Самостійна робота | оцінювання презентації / доповіді, поточних контрольних робіт / усних відповідей | |
| 1.3. | Переваги та недоліки сучасних методів дослідження клітин та сферу їх застосування; | Лекція Лабораторна робота Самостійна робота | Модульна контрольна робота, оцінювання презентації / доповіді, поточних контрольних робіт / усних відповідей | 10 |
| | Вміти | | | |
| 2.1. | На основі поглиблених знань у лабораторних умовах планувати цитологічне дослідження; Вірно аналізувати доцільність застосування певних методів оцінки цитологічних досліджень з індивідуальним підбором для кожного пацієнта; | Лекція Лабораторна робота Самостійна робота | Модульна контрольна робота, оцінювання поточних контрольних робіт / усних відповідей | 20 |
| 2.2. | На основі поглиблених знань у лабораторних умовах застосовувати отримані знання для аналізу причинно-наслідкових взаємодій у науковій роботі; | Лекція Лабораторна робота Самостійна робота | Модульна контрольна робота, захист лабораторних робіт | 10 |
| 2.3. | На основі поглиблених знань вміти самостійно проводити підбір та аналіз сучасної біологічної наукової інформації з цитологічних методів, застосованих у дослідженні; Аналізувати та інтерпретувати результати у різних діагностичних ситуаціях, та формулювати діагностичне включення. | Лекція Лабораторна робота Самостійна робота | Модульна контрольна робота, захист лабораторних робіт | 20 |
| | Комунікація | | | |
| 3.1. | Вміти працювати в групі, оцінюючи дані при виборі спектра діагностичних методів для аналізу порушень клітинної та гуморальної ланки імунітету, що виникли в організмі за даного захворювання. | Лекція, Лабораторна робота Самостійна робота | Захист лабораторних робіт, оцінювання презентації, доповіді, поточних контрольних робіт / усних відповідей | 10 |

6. Співвідношення результатів навчання дисципліни із програмними результатами навчання

| Результати навчання дисципліни (код) | 1.1 | 1.2 | 1.3 | 2.1 | 2.2 | 2.3 | 3.1 |
|--|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|
| Програмні результати навчання (назва) | | | | | | | |
| ПР02. Визначати якісний та кількісний склад речовин та їх сумішей. Демонструвати використання знань про морфологічні зміни тканин і органів для діагностики патологічних станів, виявляти помилкові результати та вживати заходи щодо їх корекції. | + | + | | + | | + | + |
| ПР04. Розуміти фізичні та хімічні принципи фарбування та застосовувати відповідні методи у лабораторних дослідженнях. | + | | + | + | + | + | + |
| ПР07. Верифікувати результати лабораторних досліджень для діагностики дитячих хвороб (норма / патологія) . | + | + | + | + | + | | + |
| ПР08. Верифікувати результати лабораторних досліджень для діагностики захворювань хірургічного профілю (норма / патологія) . | + | + | + | | + | + | |
| ПР10. Верифікувати результати лабораторних досліджень для діагностики інфекційних хвороб (норма / патологія) . | | + | + | + | + | + | + |

7. Схема формування оцінки.

7.1 Форми оцінювання студентів:

- семестрове оцінювання:

1. Модульна контрольна робота 1 – РН 1.1 – 2.5 (блок Розділу 1) – 24 бали/ 12 балів
2. Модульна контрольна робота 2 – РН 1.1 – 2.5 (блок Розділу 2) – 24 бали/ 12 балів
3. Підготовка презентації / доповіді РН 3.1 – 10 балів/ 5 балів
4. Поточні контрольні роботи / усні відповіді РН 1.1 – 2.5 – 22 бали / 11 балів
5. захист лабораторних робіт - РН 1.1 – 3.1 – 20 балів / 10 балів

Залік виставляється за сумою всіх форм семестрового оцінювання за умови успішного виконання завдань 2 модульних контрольних робіт (по кожній не менше 50% правильних відповідей), успішного проміжного тестування (не менше 50% від максимально можливої кількості балів) та за умови виконання і захисту усіх лабораторних робіт. Позитивну оцінку «зараховано» студент отримує, якщо сума позитивно оцінених форм семестрового оцінювання (не менше 50% максимально можливої кількості балів) перевищує 60 балів.

7.2 Організація оцінювання:

Поточні контрольні роботи проводяться упродовж лекційного курсу. Модульні контрольні роботи 1 і 2 проводяться після завершення лекцій з відповідних розділів робочої програми курсу. Оцінка доповідей і презентацій проводиться упродовж лекційного курсу.

Виконання та оформлення лабораторних робіт проводиться упродовж курсу на лабораторних заняттях. захист лабораторних робіт у формі опитування проводиться після відповідного розділу практичного курсу.

7.3 Шкала відповідності оцінок

| | |
|-----------------------------|--------|
| Зараховано / Passed | 60-100 |
| Не зараховано / Fail | 0-59 |

8. Структура навчальної дисципліни.**Тематичний план**

| № п/п | Назва тем | Кількість годин | | |
|-------|--|-----------------|---------------------|-----|
| | | лекції | лабораторні заняття | СР* |
| 1. | Розділ 1. Синдромологічний аналіз. Цитогенетичні методи діагностики природженої та спадкової патології | 6 | 12 | 24 |
| 2. | Тема 1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї | | | |
| 3. | Лекція 1. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї. Синдромологічний аналіз | 4 | | |
| 4. | Лабораторна робота 1. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу | | 6 | |
| 5. | Самостійна робота. Методологія обстеження хворого з підозрою на спадкову патологію. Проведення аналізу фенотипічних особливостей пробанда та членів його сім'ї. Клініко-генеалогічний аналіз. Методика складання родоводу. Синдромологічний аналіз. Застосування синдромологічного аналізу при діагностиці спадкової патології. | | | 12 |
| 6. | Тема 2. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії | | | |
| 7. | Лекція 2. Цитогенетичні методи дослідження в клініці | 2 | | |
| 8. | Лабораторна робота 2. Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія. | | 6 | |
| 9. | Самостійна робота. Цитогенетичні методи дослідження в клініці. Хромосомні аномалії (числові, структурні). Хромосомний поліморфізм, хромосомна нестабільність гонадний мозаїцизм, однобатьківська дисомія. Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики (FISH). Секвенування ДНК | | | 12 |
| 10. | Модульна контрольна робота 1 | | | |
| 11. | Розділ 3. Біохімічні методи діагностики природженої та спадкової патології. Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології. | 6 | 14 | 26 |
| 12. | Тема 3. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології | | | |
| 13. | Лекція 3. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин | 2 | | |
| 14. | Лабораторна робота 3. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології | | 4 | |
| 15. | Самостійна робота. Діагностика спадкових хвороб обміну речовин. Масові скринуючі програми в ранній діагностиці спадкової патології. | | | 8 |

| | | | | |
|-----|--|-----------|-----------|-----------|
| 16. | Тема 4. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології. | | | |
| 17. | Лекція 4. Новітні технології в молекулярній діагностиці | 2 | | |
| 18. | Лабораторна робота 4. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО. | | 4 | |
| 19. | Самостійна робота. Програми селективного скринінгу в діагностиці СХО. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів вискоєфективної рідинної хроматографії. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів газової хроматографії – мас-спектрометрії. Сучасні методи уточнюючої діагностики СХО. Інтерпретація результатів тандемної мас-спектрометрії | | | 10 |
| 20. | Лекція 5. Молекулярні механізми міжклітинної сигналізації та трансмембранного транспорту. | 2 | | |
| 21. | Лабораторна робота 5. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології | | 6 | |
| 22. | Самостійна робота. Сучасні методи ДНК-діагностики спадкової патології. Новітні технології в молекулярній діагностиці (аналіз ДНК на мікрочипах). Методи пренатальної діагностики природженої та спадкової патології | | | 8 |
| 23. | Модульна контрольна робота 2 | | | |
| | ВСЬОГО | 12 | 26 | 50 |

Загальний обсяг 90 год., в тому числі:

Лекцій – **12 год.**

Лабораторні заняття – **26 год.**

Консультації – **2 год.**

Самостійна робота – **50 год.**

9. Рекомендовані джерела:

Основна: (Базова)

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаниної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2010 – 535с.
2. Метаболические болезни: учебное пособие / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. – Харьков: ХНМУ, 2016. - 204 с.
3. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.: Медицина, 2013.
4. [Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke](#). Vademecum Metabolicum, 2015.
5. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johns Hopkins Univ. Press. 2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Додаткова:

1. Wiegand R. Confocal and Advanced Light Microscopy Facility. Leica SP5C Spectral Confocal Laser Scanning Microscope.– Edinburgh, 2008.
2. Кононский А.Н. Гистохимия, Киев, 1976г. – 280с.
3. Кохановский В.П. Философия и методология науки.– Москва: АСТ, 1999. — 574 с.
4. Матвиенко М.Г., Пустовалов А.С., Держинский Н.Э. Моноамины и катептин в регуляции репродукции. Морфофункциональный анализ гипоталамо-гонадного комплекса. Saarbrücken: LAP Lambert Academic Publishing, 2014. – 279 с.
5. Методичні вказівки до оформлення курсових та дипломних робіт.– Київ: Видавництво «Київський університет», 2002.
6. Наринян А.Р., Поздеев В.А. Основы научных исследований.– Киев: Изд-во Европейского ун-та, 2002.– 109 с.
7. Пустовалов А.С., Матвиенко М.Г., Держинський М.Е. Эпифиз и иммунизация в регуляции репродукции птиц. Гистофизиологический анализ.- Saarbrücken: Lambert Academic Publishing, 2020. – 197с.

Додаткові ресурси:

1. www.cytology.net
2. www.cytology-education.com/
3. www.cytology.com.ua