

**Короткий опис навчальної дисципліни (анотація)
для каталогу вибіркових навчальних дисциплін**

Сучасні методи діагностики в медичній генетиці

Спеціальність	Технології медичної діагностики та лікування
Освітній рівень	бакалавр
Термін вивчення (курс)	3
Форма навчання	денна
Кафедра	Педіатрії та медичної генетики

Короткий опис навчальної дисципліни:

Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лаборанта-бакалавра. Необхідність генетичних знань визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Елективний курс знайомить студентів із сучасними основними методами діагностики спадкової патології. Вивчення дисципліни «Сучасні методи діагностики в медичній генетиці» передбачено на III курсі у V або VI семестрах, коли студентом набуті відповідні знання з основних базових дисциплін, з якими інтегрується програма навчальної дисципліни.

Предметом вивчення навчальної дисципліни курсу за вибором є питання сучасних методів діагностики найбільш розповсюджених спадкових захворювань, зокрема хромосомних, моногенних хвороб, хвороб обміну, накопичення, уроджених вад розвитку.

Орієнтовний перелік тем для навчальних занять (лекцій, практичних):

1. Біохімічні методи діагностики спадкових хвороб.
2. Уринолізис.
3. Клініко-генеалогічний метод.
4. Методи ДНК діагностики моногенної патології (ПЛР-діагностика).
5. Метод каріотипування.
6. Інструментальні методи діагностики (пренатальний скринінг).
7. Методи гібридизації, FISH, тандемна і мас-спектрометрія (МС).
8. Скринуючі програми в ранній діагностиці СХО.
9. Методології роботи з діагностичними каталогами. – алгоритму проведення синдромологічного аналізу в процесі діагностики спадкової патології.
10. Підсумкове заняття.

Перелік компетентностей, здобуття яких буде забезпечувати початкова дисципліна:

- загальні:

1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.
3. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях.

4. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.
 5. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
 6. Здатність приймати обґрунтовані рішення.
 7. Здатність працювати в команді.
- Навички міжособистісної взаємодії.
9. Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.
 10. Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій.
 11. Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.
 12. Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.
 13. Прагнення до збереження навколишнього середовища.
 4. Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).

- спеціальні (фахові, предметні):

1. Здатність до встановлення клінічного діагнозу захворювання
2. Навички опитування спадкового анамнезу.
3. Навички побудови родоводу.
4. Здатність до оцінювання результатів біохімічних досліджень.
5. Здатність до оцінювання методів ДНК діагностики.
6. Здатність до оцінювання результатів методом ПЛР.
6. Здатність до оцінювання результатів цитогенетичних досліджень.
7. Здатність до ведення медичної документації.

Перелік науково-педагогічних працівників (педагогічних) працівників, які забезпечують проведення навчальної дисципліни:

1. Професор Сорокман Т.В.
2. Доцент Ризничук М.О.

Завідувач кафедри

С.В.Сокольник