

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
НАЦІОНАЛЬНА МЕДИЧНА АКАДЕМІЯ ПІСЛЯДИПЛОМНОЇ ОСВІТИ
імені П. Л. ШУПИКА**

ЗАТВЕРДЖУЮ

**Перший заступник Міністра
охорони здоров'я України**

О. ПАВЛЕНКО

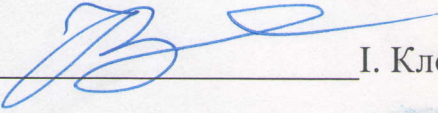
«29» 05 2015

**НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН ТА ПРОГРАМА
ЦИКЛУ СПЕЦІАЛІЗАЦІЇ ЗА СПЕЦІАЛЬНІСТЮ
«ГЕНЕТИКА ЛАБОРАТОРНА»**

Київ – 2015

ПОГОДЖЕНО


Заступник директора Департаменту
кадрового менеджменту,
освіти та науки МОЗ України


_____ І. Клоченко

« 28 » 05 _____ 2015

ПОГОДЖЕНО

Ректор НМАПО імені П. Л. Шупика,
академік НАМН України,
професор


_____ Ю. Вороненко

« 28 » 05 _____ 2015

Навчальний план циклу спеціалізації за спеціальністю «Генетика лабораторна» розроблені співробітниками опорної кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика (зав. каф. – чл.-кор. НАМН України, проф. Горовенко Н.Г.).

Рецензенти:

КОВАЛЬЧУК Л.Є. – доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри медичної біології і медичної генетики ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

СОРОКМАН Т.В. – доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри педіатрії та медичної генетики Буковинського державного медичного університету

Навчальний план та уніфікована програма схвалені Координаційною науково-методичною радою з післядипломної освіти.

СКЛАД РОБОЧОЇ ГРУПИ

1. ГОРОВЕНКО Наталія Григорівна – член-кореспондент НАМН України, професор, доктор медичних наук, завідувача кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
2. ПОДОЛЬСЬКА Світлана Володимирівна – кандидат біологічних наук, доцент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
3. ШЕЙКО Лариса Павлівна – кандидат медичних наук, доцент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
4. БРІШЕВАЦЬ Людмила Іванівна – асистент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
5. ЄВСЕЄНKOVA Олена Геннадіївна – кандидат біологічних наук, асистент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
6. ПІЧКУР Наталія Олександрівна – кандидат медичних наук, асистент кафедри медичної та лабораторної генетики Національної медичної академії післядипломної освіти імені П. Л. Шупика.
7. ОЛЬХОВИЧ Наталія Вікторівна – кандидат біологічних наук, завідувач лабораторії медичної генетики Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит», головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Генетика лабораторна».

ПОЯСНЮВАЛЬНА ЗАПИСКА

Навчальна програма спеціалізації з «Генетика лабораторна» призначена для підготовки лікарів-лаборантів-генетиків, біологів (лікарі, які закінчили спеціалізацію за спеціальністю «Генетика медична», «Лабораторна діагностика», «Мікробіологія і вірусологія», спеціалісти або магістри з вищою немедичною освітою за спеціальностями: «Біологія», «Біохімія», «Мікробіологія», «Генетика», «Біофізика», «Вірусологія», «Цитологія та гістологія», «Фізіологія людини і тварини», «Лабораторна діагностика біологічних систем», «Біотехнологія») і є нормативним документом, в якому визначено зміст навчання на циклі та встановлено вимоги щодо обсягу та рівня професійної підготовки фахівця.

Мета циклу спеціалізації – підготовка лікарів-лаборантів-генетиків відповідно до вимог освітньо-кваліфікаційної характеристики лікаря-спеціаліста за спеціальністю «Генетика лабораторна». Термін навчання для лікарів-лаборантів будь-якого профілю, біологів – 2,5 місяці (390 годин).

Зміст програми охоплює весь обсяг необхідних теоретичних знань, умінь і практичних навичок, визначених для підготовки лікаря-спеціаліста з надання кваліфікованої допомоги хворому. Програму побудовано за системою блоків. Основними блоками є 16 курсів програми. Курс – самостійна частина програми, в якій подано значну за обсягом інформацію з певної галузі лабораторної генетики або суміжних дисциплін. В процесі навчання передбачено такі види занять: лекції, семінари та практичні заняття. Планується поза аудиторна самостійна робота слухачів. При необхідності ця робота проводиться відповідно до заздалегідь складеного графіка, що гарантує можливість індивідуального доступу слухача до потрібних дидактичних засобів.

На спеціалізованих кафедрах передбачено викладання суміжних дисциплін за додатковими програмами, які включають 9 курсів: з імунології та проблем СНІДу та вірусних гепатитів, організації невідкладної медичної допомоги населенню при надзвичайних ситуаціях, радіаційної медицини,

особливо небезпечних інфекцій, туберкульозу, гуманітарних аспектів клінічного мислення лікарів, питань імунопрофілактики, протидії насильству в сім'ї, військової медичної підготовки.

Факультативно слухачі будуть ознайомлені з історією України, основами конституційного права громадян України.

Для визначення рівня знань і навичок слухачів програмою передбачені такі види контролю: після кожного розділу програми проводиться етапний контроль, для заключного іспиту використовують атестаційну комп'ютерну тестову програму, затверджену Міністерством охорони здоров'я України.

Слухачам, які виконали навчальну програму, успішно пройшли атестацію на визначення рівня знань та практичних навичок та склали комп'ютерний іспит, видається сертифікат встановленого зразку про присвоєння звання «лікар-спеціаліст» або «спеціаліст» за спеціальністю «Генетика лабораторна».

НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН

циклу спеціалізації за спеціальністю «Генетика лабораторна»

Тривалість навчання – 2,5 місяці (390 годин)

Мета: підготувати лікаря-лаборанта-генетика, біолога за фахом «Генетика лабораторна»

Контингент слухачів: лікарі, які закінчили спеціалізацію за спеціальністю «Генетика медична», «Лабораторна діагностика», «Мікробіологія і вірусологія», спеціалісти або магістри з вищою немедичною освітою за спеціальностями: «Біологія», «Біохімія», «Мікробіологія», «Генетика», «Біофізика», «Вірусологія», «Цитологія та гістологія», «Фізіологія людини і тварини», «Лабораторна діагностика біологічних систем», «Біотехнологія».

Код курсу	Назва курсу	Кількість навчальних годин			
		Лекцій-них	Практич-них	Семінар-ських	РАЗОМ
1	Науково-організаційні основи медико-генетичного забезпечення	2	-	-	2
2	Генетика людини	40	18	12	70
3	Клінічна генетика. Характеристика спадкових хвороб	40	8	24	72
4	Хвороби зі спадковою схильністю	6	4	6	16
5	Методи діагностики спадкових і хромосомних хвороб	12	94	34	140
6	Медико-генетичне консультування	6	2	4	12
7	Робота з учбово-контролюючими комп'ютерними програмами	-	-	12	12
	ІСПИТ	-	-	6	6
Разом з основних програм		106	126	98	330
	Додаткові програми				
8	Імунологія і проблеми СНІДу та				4
9	Організація невідкладної медичної допомоги населенню при				6
10	Радіаційна медицина				2
11	Особливо небезпечні інфекції				4
12	Туберкульоз				6
13	Гуманітарні аспекти клінічного мислення лікарів				2
14	Питання імунопрофілактики				6
15	Протидія насильству в сім'ї				6
16	Військова медична підготовка				24
Всього					390

ПРОГРАМА
циклу спеціалізації за спеціальністю «ГЕНЕТИКА ЛАБОРАТОРНА»

Код	Назва курсу, розділу, теми
1	2
1	Науково-організаційні основи медико-генетичного забезпечення населення України
1.1	Теоретичні основи медико-генетичного забезпечення населення. Організаційні принципи допомоги хворим зі спадковою патологією та їх родинам
1.2	Психолого-соціальні аспекти медичної генетики
1.3	Трудова експертиза для хворих зі спадковою патологією
1.4	Роль генетичних факторів в захворюваності, смертності та соціальній адаптації людини
1.5	Фундаментальні та прикладні проблеми медичної, клінічної генетики та спадкової патології
1.6	Критика уявлень про фатальність, невиліковність спадкової патології
1.7	Здоров'я людини як соціальна цінність та громадська категорія. Біосоціальні аспекти здоров'я людини та хвороби
1.8	Організм людини та середовище
1.9	Диспансеризація хворих зі спадковою патологією. Лікувально-профілактична допомога дітям зі спадковою патологією та їх сім'ям в Україні
1.10	Правові положення для хворих з тяжкими інвалідизуючими спадковими хворобами
2	Генетика людини
2.1	Історія розвитку та становлення мед. генетики в Україні та за кордоном
2.2	Молекулярні основи спадковості. Роль нуклеїнових кислот у зберіганні і реалізації генетичної інформації
2.3	Типи нуклеїнових кислот - ДНК та РНК та їх полімерна будова. Поняття про первинну, вторинну та третинну будову ДНК
2.4	Матричні процеси на ДНК - аутосинтез та гетеросинтез
2.5	Здатність молекули ДНК до самовідтворення. Напівконсервативний спосіб редуплікації нитки ДНК
2.6	Рибонуклеїнові кислоти (РНК). Інформаційна РНК (і-РНК), структура, функції
2.6.1	Транспортна РНК (т-РНК), структура, функції. Антикодони, акцепторна ділянка. Рибосомальна РНК (р-РНК)
2.7	Генетичний код, його характеристика
2.8	Роль нуклеїнових кислот у біосинтезі білка
2.9	Процес транскрипції
2.10	Процес трансляції
2.11	Зворотна транскрипція
2.12	Гени та ознаки. Сучасне уявлення про молекулярну організацію генома у еукаріот
2.13	Поняття про ген. Алейний ген. Структура гена
2.14	Спадковість та успадкування
2.15	Моногібридне схрещування
2.1.5.1	Аналіз гібридів першого покоління. Умови виконання принципу одноманітності гібридів першого покоління
2.15.2	Приклади домінантних та рецесивних ознак у людини

1	2
2.16	Алельні гени. Критерії алелізма
2.17	Генотип та фенотип
2.18	Множинний алелізм. Міжалельна комплементация
2.19	Взаємодія алельних генів
2.20	Повне та неповне домінування
2.21	Дигібридне та полігібридне схрещування
2.22	Взаємодія неалельних генів
2.23	Зчеплене успадкування
2.24	Взаємодія генотипу та середовища у формуванні ознак
2.24.1	Нетипові реакції організму на дію факторів середовища
2.25	Цитологічні основи спадковості
2.25.1	Роль ядра і цитоплазми в спадковості
2.25.2	Цитологія ядра, його перетворення у життєвому циклі клітини
2.26	Хромосоми та хромосомний набір. Основні поняття
2.26.1	Зв'язок між поведінкою хромосом та розподілом ознак – основа хромосомної теорії спадковості
2.26.2	Структурно-функціональна організація інтерфазних хромосом
2.26.3	Структурно-функціональна організація мітотичних хромосом
2.26.4	Структурно-функціональна організація мейотичних хромосом
2.26.5	Уніпарентна (однобатьківська) дисомія
2.27	Мінливість. Спадкова та неспадкова форма мінливості
2.27.1	Модифікації
2.27.2	Норма реакції за даною ознакою
2.27.3	Статистичне вираження модифікаційної мінливості
2.27.4	Однонаправлений характер модифікаційної мінливості у організмів одного виду
2.27.5	Практичне значення модифікаційної мінливості
2.27.6	Медичні аспекти модифікаційної мінливості
2.28	Спадкові форми мінливості
2.29	Мутаційна мінливість
2.30	Різниця між мутаціями та модифікаціями
2.31	Причини виникнення мутацій
2.31.1	Класифікація мутацій
2.31.2	Генні мутації, молекулярні механізми їх виникнення
2.31.3	Хромосомні мутації (структурні перебудови хромосом)
2.31.4	Механізми походження хромосомних мутацій, фенотипові проявлення, еволюційне значення
2.32	Геномні мутації (числені аномалії)
2.32.1	Механізми виникнення геномних мутацій, фенотипові проявлення
2.33	Спонтанні мутації
2.33.1	Фактори, що приводять до виникнення спонтанних мутацій
2.33.2	Частота спонтанних мутацій у людини
2.34	Оцінка частоти домінантних та рецесивних мутацій
2.35	Оцінка частоти мутацій, зчеплених з Х-хромосоною
2.36	Прямі та зворотні мутації
2.37	Індуковані мутації
2.38	Радіаційний мутагенез, основні механізми
2.38.1	Проблема генетичних наслідків дії радіації на популяції людини
2.38.2	Модифікування генетичних ефектів радіації
2.39	Мутагенна дія ультрафіолетового випромінювання

1	2
2.39.1	Механізми ушкоджуючої дії ультрафіолетового випромінювання на генетичні структури
2.39.2	Репараційні процеси при ультрафіолетовому ушкодженні (фотореактивація, темнова репарація)
2.39.3	Ферменти, що беруть участь в репараційних процесах при ультрафіолетовому ушкодженні
2.40	Хімічний мутагенез
2.40.1	Мутагенна активність органічних та неорганічних сполук
2.40.2	Механізми хімічного мутагенезу та роль в них процесів репарації
2.40.3	Хімічні мутагени навколишнього середовища
2.40.4	Мутагенна дія харчових додатків
2.40.5	Лікарські препарати та мутагенез
2.41	Біологічні фактори мутагенезу: віруси, токсини, вакцини
2.42	Програми та методи тестування факторів середовища на мутагенність
2.43	Оцінка генетичних наслідків впливу мутагенних чинників
2.44	Програма масового скринінгу хімічних сполук
2.45	Повна програма тестування при проведенні масового скринінгу хімічних сполук
2.46	Тест-системи з використанням мікроорганізмів при проведенні скринінгу хімічних сполук
2.47	Підходи до оцінки генетичного ризику на основі результатів тестування
2.48	Комбінаційна мінливість. Механізми . Значення
2.49	Популяція – одиниця еволюційного процесу
2.49.1	Генофонд популяції
2.49.2	Частоти генотипів і частоти алелей
2.49.3	Закон Харді-Вайнберга
2.49.4	Проблема генетичної гетерогенності популяцій
2.49.5	Оцінка генетичної гетерогенності популяцій
2.49.6	Елементарні еволюційні процеси - зміни частот алелей в популяції: добір, мутаційний процес, популяційні хвилі, ізоляція, дрейф генів, інбридінг.
2.49.7	Популяційна структура людства
2.50	Сучасні уявлення про геном людини
2.51	Сучасні уявлення про структуру та функціонування генів
2.52	Мутації. Методи виявлення мутацій
2.53	Генетичні передумови адаптації людини до умов існування. Екологічна генетика
2.54	Мікробіом людини
2.55	Онкогенетика
2.56	Роль спадкових факторів у формуванні реакції організму на лікарські препарати. Фармакогенетика
2.57	Досягнення генної інженерії, перспективи використання
2.58	Застосування знань про послідовності геному людини в теоретичних дослідженнях та клінічній практиці
2.59	Цитологічні основи спадковості
2.60	Методи дослідження генетики людини
3	Клінічна генетика, характеристика спадкових хвороб
3.1	Тератогенез
3.1.1	Основні періоди розвитку ембріону людини
3.1.2	Критичні періоди розвитку ембріону людини
3.1.3	Терато-генетичні періоди розвитку ембріону людини
3.1.4	Механізми тератогенезу

1	2
3.1.5	Тератогенна дія фізичних, хімічних та біологічних факторів
3.2	Вроджені вади розвитку: причини та механізми виникнення, популяційна частота
3.2.1	Множинні вроджені вади розвитку
3.3	Спадкова патологія, загальна характеристика
3.4	Загальна характеристика хромосомної патології
3.4.1	Хромосомні хвороби (класифікація, етіологія, патогенез)
3.4.1.1	Визначення поняття хромосомних синдромів
3.4.1.2	Класифікація хромосомних синдромів
3.4.2	Вантаж хромосомних аномалій в популяції
3.4.3	Кореляції каріотипу і фенотипу при хромосомних хворобах
3.4.4	Аномалії в системі статевих хромосом, загальна характеристика
3.4.4.1	Синдроми, обумовлені кількісними аномаліями в системі статевих хромосом (синдром Шерешевського-Тернера, синдром трисомії хромосоми X, синдром Клайнфельтера, синдром полісомії хромосоми Y)
3.4.4.2	Мозаїчні форми синдромів, обумовлених кількісними аномаліями в системі статевих хромосом
3.4.4.3	Справжній гермафродитизм
3.4.4.4	Змішана дисгенезія гонад
3.4.4.5	Структурні аномалії хромосом X та Y та їх проявлення у фенотипі
3.4.5	Аномалії в системі аутосом
3.4.5.1	Синдроми, обумовлені кількісними змінами аутосом: частота виникнення, залежність від віку батьків
3.4.5.1.1	Синдроми Дауна, Едвардса, Патау
3.4.5.1.2	Мозаїчні і повні форми. Особливості проявлення в фенотипі
3.4.5.2	Структурні аномалії аутосом та їх проявлення у фенотипі
3.4.5.2.1	Синдроми, пов'язані зі структурними перебудовами аутосом (часткові (неповні) моносомії)
3.4.5.2.1.1	Синдром Вольфа-Хиршхорна (Синдром делеції короткого плеча хромосоми 4)
3.4.5.2.1.2	Синдром “котячого крику” (Синдром делеції короткого плеча хромосоми 5)
3.4.5.2.1.3	Синдром делеції короткого плеча хромосоми 9
3.4.5.2.1.4	Синдром Якобсона (синдром делеції довгого плеча хромосоми 11)
3.4.5.2.1.5	Синдром Орбелі (синдром делеції довгого плеча хромосоми 13)
3.4.5.2.1.6	Часткові моносомії по хромосомі 18:
3.4.5.2.1.6.1	Синдром де Груши (синдром делеції короткого плеча хромосоми 18)
3.4.5.2.1.6.2	Синдром Лежена (синдром делеції довгого плеча хромосоми 18)
3.4.5.2.1.7	Синдром делеції довгого плеча хромосоми 21
3.4.5.2.1.8	Синдром делеції довгого плеча хромосоми 22
3.4.5.2.2	Спадкові синдроми, пов'язані з мікроструктурними аномаліями хромосом: синдроми Вільямса, Лангера-Гідеона, Прадера-Віллі та Ангельмана, синдром мікроделеції хромосоми 22q, ретинобластома та делеція 13q14
3.4.5.3	Синдром специфічної ламкості хромосоми X: синдром fraX(q27)
3.4.5.4	Інші варіанти хромосомної патології, що пов'язані з мікроделеціями та мікродуплікаціями
3.6	Хвороби геномного імпринтінгу. Механізми виникнення
3.6.1	Однобатьківська дисомія. Механізми виникнення
3.6.2	Гетеродисомія. Механізми виникнення
3.6.3	Ізодисомія. Механізми виникнення
3.7	Синдроми, які супроводжуються нестабільністю хромосом: синдроми Луї-Бара (атаксія, телеектазія), пігментна ксеродерма, синдром Блюма, анемія

	Фанконі
3.8	Хромосомний поліморфізм у людини:
3.8.1	Поліморфізм по С-гетерохроматину
3.8.2	Поліморфізм по Q-гетерохроматину
3.8.3	Поліморфізм по ЯУР (ядерцеутворюючим районам)
3.9	Частота виникнення хромосомних аномалій та їх внутрішньоутробна елімінація
3.10	Хромосомні аномалії при самовільних викиднях та серед мертвонароджених
3.11	Реабілітація сімей, де є хворий з хромосомною патологією
3.12	Шляхи покращення допомоги хворим з хромосомною патологією
3.13	Моногенні форми спадкових хвороб (патогенез, клініка, діагностика, частота в популяції)
3.13.1	Муковісцидоз
3.13.2	Фенілкетонурія
3.14	Спадкові хвороби обміну речовин. Загальна характеристика
3.14.1	Класифікація лізосомних хвороб накопичення (ЛХН)
3.14.2	Патогенез ЛХН
3.14.3	Загальна характеристика лізосомних хвороб накопичення
3.14.4	Характеристика класів мукополісахаридозів та муколіпідозів
3.14.5	Загальна характеристика сфінголіпідозів та олігосахаридозів
3.14.6	Генетична гетерогенність та клінічний поліморфізм при ЛХН
3.14.7	Явище псевдодефіциту при ЛХН. Метахроматична лейкоцисторфія
3.14.8	Характеристика сполук, що накопичуються при захворюваннях
3.14.9	Частота зустрічаємості ЛХН
3.14.10	Явище впливу псевдогену. Хвороба Гоше.
3.14.11	Характер мутацій при ЛХН
3.14.12	Принципи терапії ЛХН
3.14.13	Фермент-замісна терапія на прикладі хвороби Гоше
3.14.14	Роль пренатальної діагностики при підозрі на ЛХН
3.14.15	Панетнічний характер ЛХН
4	Хвороби зі спадковою схильністю (мультифакторіальні хвороби)
4.1	Класифікація хвороб зі спадковою схильністю з генетичної точки зору
4.2	Роль генетичних факторів та факторів зовнішнього середовища в походженні хвороб зі спадковою схильністю
4.3	Докази ролі генетичних факторів та факторів зовнішнього середовища в походженні хвороб зі спадковою схильністю
4.4	Механізми розвитку хвороб зі спадковою схильністю
4.5	Критерії мультифакторного успадкування
4.6	Клініко-генетична характеристика хвороб зі спадковою схильністю
4.7	та їх профілактика
4.8	Методи генетичного аналізу хвороб зі спадковою схильністю (статистичні, близнюковий, сегрегаційний аналіз)
4.9	Загальна характеристика хвороб зі спадковою схильністю
4.10	Клінічний поліморфізм хвороб зі спадковою схильністю
4.11	Механізми розвитку хвороб зі спадковою схильністю
4.12	Критерії мультифакторного успадкування
4.13	Статеві та етнічні відмінності
4.14	Характер родинного накопичення
4.15	Статистичні методи, що використовуються при аналізі хвороб зі спадковою схильністю: середня та дисперсія, нормальне розподілення, довірчі межі та тести на ймовірність, коваріація, кореляція та регресія.

	Аналіз дисперсії – елементи дисперсійного аналізу
4.16	Безперервна мінливість (генетика кількісних ознак): фенотипова дисперсія та її розклад, адитивна генетична дисперсія, генетична кореляція між родичами
4.17	Успадкування (методи вираховування, дисперсійний аналіз)
4.18	Негенетична родинна схожість (неспоріднені особи, родичі в різному середовищі)
4.19	Близнюки, значення близнюкового методу для підтвердження наявності мультифакторного захворювання
4.20	Генетика якісних ознак та схильність до їх успадкування
4.21	Аналіз сибсів при мультифакторній патології
4.22	Молекулярно-генетичні методи вивчення мультифакторних захворювань
4.23	Клініко-генетична характеристика хвороб зі спадковою схильністю
4.24	Шкірні захворювання: псоріаз, атиповий дерматит, гігантські невуси, вітіліго, гніздова алопеція
4.25	Захворювання нервової системи: епілепсія, паркінсонізм, міастенія
4.26	Психічні захворювання: шизофренія, маніакально-депресивний психоз, недиференційовані олігофренії
4.27	Очні хвороби: глаукома, міопія
4.28	Уроджені вади розвитку: розщілина губи та піднебіння, пілоростеноз, дефекти невральної трубки, гідроцефалія, мікроцефалія, вроджені вади серця
4.29	Онкологічні захворювання: рак шлунку, рак молочної залози, рак легенів, рак яєчників, меланоми
4.30	Захворювання опорно-рухового апарату: сколіоз, вроджений вивих стегна, клишоногість
4.31	Мультифакторні захворювання середнього віку: серцево-судинні захворювання (атеросклероз, ішемічна хвороба серця), ревматизм, бронхіальна астма та інші алергічні захворювання, цукровий діабет та інші ендокринні захворювання., подагра
4.32	Профілактика хвороб зі спадковою схильністю
4.33	Підходи до індивідуальної профілактики захворювань
4.34	Принципи медико-генетичного консультування при мультифакторних захворюваннях
4.35	Повторний ризик виникнення хвороб зі спадковою схильністю, підходи до оцінки
4.36	Принципи диспансеризації родин з мультифакторними захворюваннями.
4.37	Формування груп ризику для диспансерного обліку з мультифакторних захворюваннях
5	Методи дослідження генетики людини
5.1	Методи діагностики хромосомних хвороб
5.1.1	Цитогенетичні методи діагностики хромосомних хвороб та їх загальна характеристика
5.1.1.1	Дослідження каріотипу
5.1.1.2	Показання для проведення хромосомного аналізу
5.1.1.3	Методи одержання хромосомних препаратів з біологічного матеріалу
5.1.1.4	Метод одержання клітин букального епітелію
5.1.1.4.1	Аналіз статевого хроматину
5.1.1.5	Особливості обробки культури клітин для одержання мітотичних

	хромосом
5.1.1.6	Методи одержання хромосомних препаратів із лімфоцитів периферійної крові
5.1.1.6.1	Напівмікрометод культивування лімфоцитів периферійної крові
5.1.1.6.2	Метод фіксації культури клітин
5.1.1.7	Отримання препаратів хромосом із біоптату ворсин хоріону
5.1.1.8	Метод культивування клітин амніотичної рідини
5.1.1.9	Метод отримання метафазних пластинок із біоптату шкіри
5.1.1.10	Метод отримання метафазних пластинок із матеріалу спонтанних абортусів
5.1.1.11	Метод отримання метафазних пластинок із біоптату злоякісних пухлин
5.1.1.12	Метод отримання препаратів прометафазних хромосом
5.1.1.13	Методи забарвлення хромосом:
5.1.1.13.1	Метод забарвлення для отримання Q-сегментованих хромосом (QFQ-метод)
5.1.1.13.2	Метод забарвлення для отримання G-сегментованих хромосом (GTG-метод)
5.1.1.13.3	Метод забарвлення для вивчення C-гетерохроматина (CBG-метод)
5.1.1.13.4	Метод забарвлення для отримання R-сегментованих хромосом (RNG -метод)
5.1.1.13.5	Метод забарвлення для виявлення районів хромосом, що утворюють ядрця (Ag-метод)
5.1.1.13.6	Метод забарвлення для виявлення теломерних ділянок хромосом (T-метод)
5.1.1.14	Номенклатура позначень в цитогенетичних дослідженнях:
5.1.1.14.1	Термінологія, символи
5.1.1.14.2	Ідентифікація індивідуальних хромосом
5.1.1.14.3	Позначення окремих сегментів
5.1.1.14.4	Позначення числових аномалій каріотипу
5.1.1.14.5	Позначення структурних перебудов, які виявляються методами диференційного забарвлення
5.1.1.15	Правила оформлення результатів цитогенетичного аналізу
5.1.1.16	Цитогенетичний аналіз повних та мозаїчних форм кількісних аномалій каріотипу
5.1.1.17	Хромосомний аналіз при структурних перебудовах
5.1.1.18	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики хромосомних хвороб
5.1.1.18.1	Метод флуоресцентної гібридизації <i>in situ</i> та його модифікації
5.1.1.18.2	Принципи ідентифікації хромосом з використанням хромосомоспецифічних ДНК-зондів
5.1.1.18.3	Правила оформлення результатів молекулярно-цитогенетичного аналізу
5.1.1.19	Автоматизовані системи дослідження каріотипу
5.2	Молекулярно-генетичні методи дослідження
5.2.1	Принципи, покладені в основу молекулярно-генетичних методів діагностики генетичних
5.2.2	Правила забору та збереження матеріалу для молекулярно-генетичних досліджень
5.2.3	Методи виділення нуклеїнових кислот
5.2.4	Методи перевірки якості препаратів виділеної геномної ДНК та визначення її придатності для ДНК діагностики
5.2.5	Постановка реакції ампліфікації
5.2.6	Проведення рестрикційного аналізу
5.2.7	Методи детекції результатів молекулярно-генетичних досліджень.
5.2.8	Правила оформлення результатів молекулярно-генетичних досліджень

5.3	Біохімічні методи дослідження
5.3.1	Принципи біохімічної діагностики спадкових хвороб обміну речовин
5.3.2	Принципи організації масового неонатального скринінгу на фенілкетонурію
5.3.3	Принципи організації масового неонатального скринінгу на вроджений гіпотиреоз
5.3.4	Принципи організації масового неонатального скринінгу на адреногенітальний синдром
5.3.5	Принципи організації масового неонатального скринінгу на муковісцидоз
5.3.6	Методи, що застосовуються для масового неонатального скринінгу
5.3.7	Внутрішньолабораторний контроль якості при проведенні масового неонатального скринінгу
5.3.8	Зовнішньолабораторний контроль якості при проведенні масового неонатального скринінгу
5.3.9	Принципи проведення селективного біохімічного скринінгу спадкових хвороб обміну речовин
5.3.10	Методи, що використовуються для селективного скринінгу спадкових хвороб обміну речовин
5.3.11	Сечовий скринінг спадкових хвороб обміну речовин
5.3.12	Метод тонкошарової хроматографії амінокислот
5.3.14	Метод тонкошарової хроматографії вуглеводів
5.3.15	Потова проба
5.3.16	Сучасні кількісні методи визначення метаболітів в біологічних рідинах – вискоєфективна рідинна хроматографія, газова хроматографія-маспектрометрія, тандемна маспектрометрія
5.3.17	Вискоєфективна хроматографія амінокислот
5.3.18	Газова хроматографія-маспектрометрія органічних кислот
5.3.19	Тандемна маспектрометрія амінокислот та ацилкарнітинів
5.3.20	Принципи селективного біохімічного скринінгу лізосомних хвороб накопичення
5.3.21	Метод тонкошарової хроматографії олігосахаридів
5.3.22	Метод кількісного визначення ГАГ в сечі (ЦПХ-тест)
5.3.23	Метод тонкошарової хроматографії ГАГ олігосахаридів
5.3.24	Методи визначення активності лізосомних ферментів в гомогенаті лейкоцитів
5.3.25	Методи визначення активності лізосомних ферментів в плазмі крові.
5.3.26	Методи біохімічного моніторингу ефективності лікування лізосомних хвороб накопичення
5.3.27	Методи селективного біохімічного скринінгу мітохондріальної патології
5.3.28	Методи диференціальної діагностики зляжисних форм фенілкетонурії
5.3.29	Методи виявлення порфіринів
5.3.30	Принцип визначення сапроптерін-чутливих форм фенілкетонурії (ВН4-тест)
5.3.31	Правила забору та збереження матеріалу для біохімічних досліджень при діагностиці спадкових захворювань обміну речовин
5.3.32	Система забезпечення якості біохімічних досліджень при діагностиці спадкових захворювань обміну речовин
6	Медико-генетичне консультування
6.1	Завдання медико-генетичного консультування з медичної, соціальної
6.2	точки зору, з точки зору організації охорони здоров'я
6.3	Принципи медико-генетичного консультування хромосомних синдромів.

6.4	Принципи медико-генетичного консультування консультування хвороб зі спадкового схильністю
6.5	
6.6	
6.7	Методи пренатальної діагностики спадкових хвороб: ультразвукове дослідження плоду, визначення альфа-фетопротеїну, фітоамніографія, біопсія хоріону, амніоцентез, кордоцентез
6.8	Показання та терміни проведення неінвазивних методів пренатальної діагностики
6.9	Показання, протипоказання, ускладнення та терміни проведення інвазивних методів дослідження
6.10	Пренатальні та неонатальні скринінгові програми
6.11	Принципи пренатальної діагностики хромосомних синдромів
6.12	Принципи пренатальної діагностики хвороб зі спадковою схильністю
6.13	Принципи пренатальної діагностики моногенних хвороб
6.14	Преконцепційна профілактика спадкових хвороб
6.15	Морально-етичні, психологічні та соціальні аспекти медико-генетичного консультування
7	Робота з учбово-контролюючою комп'ютеризованою програмою
7.1	Робота з діагностичною програмою «POSSUM»
	Додаткові програми
8	Імунологія
8.1	Структура та функції імунної системи при захворюваннях внутрішніх органів
8.2	Ятrogenна хвороба
8.3	Проблеми ВІЛ-інфекції
8.3.1	Патогенез, епідеміологія і клініка ВІЛ-інфекції
8.3.2	Принципи лабораторної діагностики ВІЛ-інфекції. Методи профілактики
9	Організація невідкладної медичної допомоги населенню при надзвичайних ситуаціях
9.1	Організація медичної допомоги ураженим при надзвичайних ситуаціях
9.2	Медико-тактична характеристика катастроф мирного часу
9.2.1	Організація і завдання служби екстреної медичної допомоги при надзвичайних ситуаціях
9.2.2	Організація лікувально-евакуаційного забезпечення уражених при надзвичайних ситуаціях
10	Радіаційна медицина
10.1	Фізичні основи радіаційної медицини, дозиметрії і радіаційної безпеки
10.2	Біологічна дія іонізуючого випромінювання
10.3	Гігієнічні аспекти радіаційної безпеки
10.4	Гігієнічні аспекти радіаційних та ядерних аварій
10.5	Методи і способи використання іонізуючого випромінювання в медицині
10.5.1	Гостра променева хвороба
10.5.2	Хронічні і віддалені наслідки опромінення
10.5.3	Диспансеризація осіб, які зазнали дії радіаційного опромінення
11	Особливо небезпечні інфекції
11.1	Класифікація за збудниками інфекції та механізмом передачі Холера

11.2	Ботулізм. Дизентерія. Сальмонельоз. Тифи – черевний, висипний, поворотний
11.3	Дифтерія. Аденовірусна інфекція дихальних шляхів
11.4	Чума. Гарячки: жовта, Ку, геморагічна та ін.
11.5	Сибірська виразка
12	Туберкульоз
13	Гуманітарні аспекти клінічного мислення лікарів
14	Питання імунопрофілактики
15	Протидія насильству в сім'ї
16	Військова медична підготовка

Кваліфікаційна характеристика лікаря-лаборанта-генетика

Згідно з вимогами кваліфікаційної характеристики **лікар-спеціаліст-лаборант-генетик** повинен знати і вміти:

Керується чинним законодавством України про охорону здоров'я та нормативно-правовими актами, що визначають діяльність органів управління та закладів охорони здоров'я, організацію лабораторної служби.

ПОВИНЕН ЗНАТИ:

- основи законодавства про охорону здоров'я та нормативні акти, що регламентують діяльність органів управління та закладів охорони здоров'я; організацію лабораторної справи; права, обов'язки та відповідальність лікаря-лаборанта-генетика;
- основи цитології і біохімії, молекулярної біології і молекулярної генетики; загальні, цитологічні і молекулярні основи спадковості;
- етіологію, патогенез, сучасні методи дослідження, профілактики та диференційної діагностики, в тому числі молекулярної, лікування спадкових захворювань;
- способи одержання матеріалу від хворих, методи оцінки та інтерпретації результатів досліджень, складання медико-генетичного висновку; принципи і способи проведення різних скринінгових програм; діагностичну апаратуру (мікроскопи, флуорометри, спектрофотометри, амінокислотні аналізатори тощо);
- правила оформлення медичної документації; передові інформаційні та Інтернет технології;
- сучасну наукову літературу та науково-практичну періодику за фахом та методи її узагальнення.

ПОВИНЕН ВМІТИ:

- Здійснювати клінічно-лабораторну діагностику спадкової патології. Застосовувати сучасні методи цитогенетичних і біохімічних досліджень; складати відповідний медико-генетичний висновок.

- Брати участь в організації і проведенні скринінгових програм обстеження новонароджених дітей та вагітних жінок.
- Планувати роботу та проводити аналіз її результатів.
- Керувати роботою середнього медичного персоналу.
- Дотримуватися принципів медичної деонтології.
- Вести лікарську документацію.
- Постійно удосконалює свій професійний рівень.

ПЕРЕЛІК

практичних навичок для циклу спеціалізації за фахом

«Генетика лабораторна»

№ з/п	Назва
1	2
1	Методи селективного сечового скринінгу
2	Метод тонкошарової хроматографії амінокислот
3	Метод тонкошарової хроматографії вуглеводів
4	Метод кількісного визначення ГАГ в сечі (ЦПХ-тест)
5	Метод визначення α 1-антитрипсину в крові
6	Метод визначення сечової кислоти в сечі
7	Метод визначення вмісту хлоридів в потовій рідині (потова проба)
8	Метод флюоресцентного аналізу вмісту фенілаланіну в сухій плямі крові для діагностики ФКУ
9	Метод імунофлюоресцентного аналізу вмісту ТТГ в сухій плямі крові для діагностики вродженого гіпотиреозу
10	Метод імунофлюоресцентного аналізу вмісту 17-ОПГ в сухій плямі крові для діагностики адреногенітального синдрому
11	Метод імунофлюоресцентного аналізу вмісту імунореактивного трипсину в сухій плямі крові для діагностики муковісцидозу
12	Методи виявлення порфіринів в сечі
13	Метод тонкошарової хроматографії олігосахаридів
14	Метод тонкошарової хроматографії ГАГ
15	Метод виділення лейкоцитів з периферійної крові
16	Метод визначення активності лізосомних ферментів в гомогенаті лейкоцитів
17	Метод високоефективної рідиної хроматографії амінокислот
18	Метод тандемної мас-спектрометрії амінокислот та ацилкарнітинів
19	Метод газової хроматографії органічних кислот
20	Правила оформлення результатів біохімічного аналізу
21	Правила оформлення результатів цитогенетичного аналізу
22	Правила оформлення результатів молекулярно-цитогенетичного аналізу
23	Правила оформлення результатів молекулярно-генетичного аналізу
24	Напівмікрометод культивування лімфоцитів периферійної крові
25	Метод культивування клітин амніотичної рідини
26	Отримання препаратів хромосом із біоптатів ворсин хоріону

27	Метод отримання клітин букального епітелію
1	2
28	Метод отримання метафазних пластинок із біоптапу шкіри
29	Метод отримання метафазних пластинок із матеріалу спонтанних абортусів
30	Метод фіксації культури клітин
31	Метод отримання препаратів метафазних пластинок (препаратів хромосом)
32	Q-метод диференційного забарвлення хромосом
33	G- метод диференційного забарвлення хромосом
34	R-метод диференційного забарвлення хромосом
35	Вибіркові методи забарвлення хромосом (Ag-метод)
36	Вибіркові методи забарвлення хромосом (C-метод)
37	Метод отримання препаратів прометафазних хромосом
38	Аналіз препаратів про- і метафазних хромосом
39	Аналіз статевого хроматину
40	Метод флуоресцентної гібридизації in situ
41	Правила забору та збереження матеріалу для молекулярно-генетичних досліджень
42	Методи виділення ДНуклеїнових кислот
43	Постановка полімеразної ланцюгової реакції
44	Методи детекції ампліфікованих фрагментів ДНК
45	R-метод диференційного забарвлення хромосом
46	Вибіркові методи забарвлення хромосом (Ag-метод)
47	Вибіркові методи забарвлення хромосом (C-метод)
48	Метод отримання препаратів прометафазних хромосом
49	Аналіз препаратів про- і метафазних хромосом
50	Аналіз статевого хроматину
51	Метод флуоресцентної гібридизації in situ
52	Правила забору та збереження матеріалу для молекулярно-генетичних досліджень
53	Методи виділення ДНуклеїнових кислот
54	Постановка полімеразної ланцюгової реакції
55	Методи детекції ампліфікованих фрагментів ДНК

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. ISCN: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature, L.G. Shaffer, J. McGowan-Jordan, M. Schmid (eds). – S. Karger, Basel – 2013. – 140 p.
2. Антропогенетика з основами медичної генетики / С.В. Демидов, Ж.М. Мінченко, Т.І. Гавриленко та ін. – К.: Фітоцент, 2012. – 505 с.
3. Баранов В.С. Цитогенетика эмбрионального развития человека / В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова. - СПб: Н-Л, 2007. – 639 с.
4. Біологічна хімія з біохімічними методами дослідження: підручник / О.Я. Склярів, Н.В. Фартушок, Л.Д. Сойка та ін. – К.: Медицина, 2009. – 352 с.
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. – [4-е изд.]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 544 с.
6. Белозеров Ю.М. Детская кардиология (наследственные синдромы) / Ю.М. Белозеров – Элиста: ЗАОр «НПП «Джангар», 2009. – 400 с.
7. Вахарловский В.Г. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / В.Г. Вахарловский, О.П. Романенко, В.Н. Горбунова. – СПб: Феникс. – 2009. – 288 с.
8. Введение в молекулярную диагностику. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных и онкологических заболеваний / под. ред. акад. М.А. Пальцева и проф. Д.В. Залетаева. – Т.2. – М.: Медицина, 2011. – 504 с.
9. Великов В.А. Молекулярная биология: практическое руководство/ В.А. Великов. – Саратов: Издательство «Саратовский источник», 2013. – 84 с.
10. Генетика / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін.; за ред. А.В. Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
11. Генетика бронхолегочных заболеваний / под ред. В.П. Пузырев, Л.М. Огородова. – М.: Атмосфера, 2010. – (Серия: Российское респираторное общество). – 160 с.

12. Генетика репродукции / С.В. Денисенко, А.С. Дарий, М.И. Кононенко, Т.Є. Зерова-Любимова. – К.: Ферзь-ГА, 2008. – 652 с.
13. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / под общ. ред. В.С.Баранова. – СПб: Н-Л, 2009. – 527 с.
14. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты / С.Г. Ворсанова, И.Ю. Юров, И.В. Соловьев, Ю.Б. Юров. – М.: Медпрактика, 2008. – 299 с.
15. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики / В.Н. Горбунова. – М.: Издательский центр Академия, 2012. – 240 с.
16. Горбунова В.Н. Генетика и канцерогенез/ В.Н. Горбунова, Е.Н. Имянитов //СПб.: СПбГПМА. - 2007.- 24 с.
17. Горбунова В.Н., Пчелина С.Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. Лекции в Политехническом. Изд-во Политехнического Университета, 2010 – 350 с.
18. Горovenko Н.Г. Цитогенетична та молекурно-цитогенетична діагностика кількісних та структурних хромосомних перебудов у каріотипі людини (методичні рекомендації) / Н.Г. Горovenko, З.І. Россоха, С.В. Подольська, І.В. Малярчук. – К., 2011. – 28 с.
19. Горovenko Н.Г. Застосування методу полімеразної ланцюгової реакції у дослідженні геному людини (методичні вказівки) / Н.Г. Горovenko, С.В. Подольська, З.І. Россоха та ін. – К., 2011. – 47 с.
20. Горovenko Н.Г. Метахроматична лейкоцистозія: особливості діагностики, лікування та медико-генетичного консультування (методичні рекомендації)/ Н.Г. Горovenko, Пічкур Н.О., Ольхович Н.В. – К., 2010. – 23 с.
21. Горovenko Н.Г. Виділення нуклеїнових кислот з клінічного матеріалу (методичні рекомендації)/ Н.Г. Горovenko, З.І. Россоха, С.В. Подольська та ін. – К., 2010. – 39 с.
22. Горovenko Н.Г. Організація роботи лабораторії при проведенні досліджень методом полімеразної ланцюгової реакції з використанням флуоресцентної

- детекції продуктів ампліфікації (методичні рекомендації) / [Н.Г. Горovenко, З.І. Россоха, С.В. Подольська та ін.]. – К., 2010. – 38 с.
23. Гречаніна О.Я. Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами/ О.Я. Гречаніна. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2008 . – 216 с.
24. Демидов С.В. Імуногенетика як науково-практична і навчальна дисципліна/ С.В. Демидов, Ж.Н. Мінченко, Т.І. Гавриленко. – К.: «Вища школа», 2012. – 505 с.
25. Джонс К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту; [пер.с англ.]. – М.: Практика, 2011. – 1022.с.
26. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей / под ред. В.П. Зыкова. М., Триада-Х, 2007. – 224 с.
27. Запорожан В.М. Молекулярна епідеміологія / В.М. Запорожан, Ю.І. Бажора, В.Й. Крисюн та ін. – Одеса: ОДМУ, 2009. – 356 с.
28. Запорожан В.Н. Медицинская генетика / В. Н. Запорожан, Ю. И. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова, 2012. - 277 с.
29. Запорожан В.Н. Генетическая медицина / В.Н. Запорожан, В.А. Кордюм, Ю.И. Бажора и др.; под ред. В. Н. Запорожана, 2008. - 431 с.
30. Имянитов Е.Н. Молекулярная онкология: клинические аспекты / Е.Н. Имянитов, К.П. Хансон //СПб.: СПбГПМА. - 2007.- 213 с.
31. Инвитро диагностика. Лабораторная диагностика. 3-е изд., перераб. и дополн. /Под ред. Е.А. Кондрашовой, А.Ю. Островского – М.- Медицина. - 2009.- 832 с.
32. Кадурина Т. И., Горбунова В. Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.
33. Кресюн В.И. Фармакогенетические основы взаимодействия организма и лекарств / В. И. Кресюн, Ю. И. Бажора ; Одес. ОГМУ, 2007. - 163 с.
34. Клінічна фармакогенетика: навч. посіб. для студ ВМНЗ / О. О. Яковлева та ін.. – Вінниця: Нова Книга, 2011. – 160 с.

35. Козлова С.И. Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития: учебное пособие/ С.И. Козлова, Л.А. Жученко. – М.: Астро Дизайн, 2009. – 32 с.
36. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. - 448 с.
37. Коряков Д.Е. Хромосомы. Структура и функции/ Д.Е. Коряков, И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009. – 258 с.
38. Лабораторні спеціалізації: біохімічні методи: метод. посібник/ [укл. І.Д. Николюк, Л.М. Чебан, М.М. Марченко]. – [вид. 2-ге, доповн. та випр.]. – Чернівці: Чернівецький нац. ун-т, 2009. – 76 с.
39. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов. Под ред. О.О. Янушевича. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2008. – 400 с.
40. Медична біологія / [за ред. В. П. Пішака та Ю. І. Бажори.]. – [Вид. 2-ге, переробл. і доп.]. – Вінниця: Нова книга, 2009. – 608 с.
41. Медична генетика / [За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця]. – Київ: Медицина. – 2007. – 536 с.
42. Медична генетика: навчально-методичний посібник для студентів ВНЗ / [В.Е. Маркевич, М.П. Загородній, І.Е. Зайцев та ін.]. – Суми: Сумський державний університет, 2011. – 363 с.
43. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии/ Г.Р. Мутовин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832с.
44. Наследственные болезни: национальное руководство / [Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
45. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей. Симптом. Синдром. Болезнь/ П.В. Новиков. – М.: Триада-Х, 2009. – 432 с.
46. Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика/ Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 610 с.
47. Оплачко Л.Т. Генетика: навч. посібник / Л. Т. Оплачко. – Чернівці: Рута, 2009. – 124 с.

48. Паткин Е.Л. Эпигенетические механизмы распространенных заболеваний человека / Е.Л. Паткин. – СПб.: Нестор-История, 2008. - 127 с.
49. Полімеразна ланцюгова реакція в лабораторній діагностиці інфекційних хвороб / за ред. Дзюблик І.В., Горовенко Н.Г. Начально-методичний посібник для лікарів – К., 2012. – 219 с.
50. Примроуз С. Геномика. Роль в медицине / Примроуз С., Тваймен Р. – М.: Бином, 2008. – 277 с.
51. Притчард Д.Д. Наглядная медицинская генетика/ Д.Д. Притчард, Б.Р. Корф. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 196 с.
52. *Путинцева Г.Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації / Г.Й. Путинцева. – [2-ге вид. перероб. та доп.]. – К.: Медицина, 2008. – 392 с.*
53. ПЦР в реальном времени / под ред. Д.В. Ребрикова. – [2-е изд., доп. и перераб.]. – М.: Бином. Лаборатория знаний, 2009. – 221 с.
54. Ридли М. Геном: автобиография вида в 23 главах. – М.: Эксмо, 2008. – 432 с.
55. Свердлов Е.Д. Взгляд на жизнь через окно генома: очерки структурной молекулярной генетики / Свердлов Е.Д.– М.: Наука, 2009. – 525 с.
56. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія/ А.В. Сиволоб. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 384 с.
57. Сиволоб А.В. Фізика ДНК / А.В. Сиволоб. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2011. – 335 с.
58. Сиволоб А.В., Афанасьева К.С. Молекулярна організація хромосом / А.В. Сиволоб, К.С. Афанасьева . - К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2012. – 329 с.
59. Система генетических и эпигенетических маркеров в диагностике онкологических новообразований / Под общ. ред. М.А. Пальцева, Д.В. Залетаева. – М.: Медицина, 2009. – 384 с.
60. Смульська Н.О. Алгоритм обстеження дітей з підозрою на наявність гострого порушення мозкового кровообігу / Смульська Н.О., Горовенко Н.Г., Зозуля І.С. / Методичні рекомендації (73.14/116.14) К: 2014. – 23 с.

61. Спадкові захворювання і остеопороз / О.Я. Гречаніна, Ю.Б. Гречаніна, Р.В. Богатирьова [та ін.]; під ред.: Ю.Б. Гречаніної [та ін.]. – Х.: ХНАДУ, 2011. – 613 с.
62. Спицин В.А. Экологическая генетика человека. – М.: Наука, 2008. – 503 с.
63. Суспицин Е.Н. Наследственные опухолевые синдромы / Е.Н. Суспицин (методические рекомендации). –СПб, 2013. – 27 с.
64. Суханов В.А. Фармакогенетические проблемы в медицине / Суханов В.А., Пирузян Л.А. [под. ред. Г.Г. Порошенко]. – [2-е изд., дополненное].– М.: Academia, 2010. – 336 с.
65. Сычев Д.А. Клиническая фармакогенетика /под ред. В.Г. Кукеса, Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. 248 с.
66. Терновська Т.К. Генетичний аналіз: навч. посібник з курсу «Загальна генетика»/Т. К. Терновська. – К.: Вид. дім «Києво-Могилянська академія», 2010. – 335 с.
67. Тищенко Л.И., Никитина Т.В. Методы амплификации нуклеиновых кислот: принципы и возможности. Учебно-методическое пособие. - СПб, 2008. – 92с.
68. Тоцький В..М. Генетика: підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В. М. Тоцький. – [3-тє вид., випр. та допов.]. – О.: Астропринт, 2008. – 712 с.