

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

ЗАТВЕРДЖЕНО

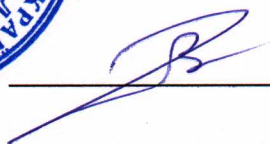


Рішення вченої ради

Протокол 10.06.2020 № 5

Голова вченої ради

академік НАМН України професор

 Ю. В. Вороненко

**НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН ТА ПРОГРАМА
ЦИКЛУ ТЕМАТИЧНОГО УДОСКОНАЛЕННЯ
«ДІАГНОСТИКА ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ»**

(за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання)

Тривалість навчання — 0,5 місяця (78 годин)

Кафедра медичної та лабораторної генетики

ПОГОДЖЕНО

Рішення вченої ради УДІР НМАПО

Протокол 22.05.2020р. № 3

Голова вченої ради УДІР НМАПО

професор



Л. В. Суслікова



НАВАЧАЛЬНИЙ ЦЕНТР ТА ПРОГРАМА

ДІЯЛЬНІСТЬ НАСТАВНИКІВ УДОСКОНАЛЕННЯ

«ДІЯЛЬНІСТЬ НАСТАВНИКІВ УДОСКОНАЛЕННЯ»

(згідно з рішенням вченої ради УДІР НМАПО від 22.05.2020р. № 3)

Тривалість навчання — 0,5 місяця (18 годин)

Категорія медичної та фармацевтичної освіти

СКЛАД РОБОЧОЇ ГРУПИ

**Горовенко Наталія
Григоріївна**

зав. кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика, д.мед.н., професор, член-
кор. НАМН України

**Подольська Світлана
Володимирівна
Шейко Лариса
Павлівна
Євсєєнкова Олена
Геннадіївна
Брішевац Людмила
Іванівна
Ольхович Наталія
Вікторівна**

доцент кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика, к.б.н., доцент
доцент кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика, к.мед.н., доцент
доцент кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика, к.б.н.
асистент кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика
доцент кафедри медичної та лабораторної генетики
НМАПО імені П. Л. Шупика, д.б.н.

ПОЯСНЮВАЛЬНА ЗАПИСКА

Навчальна програма циклу тематичного удосконалення «Діагностика хромосомних хвороб» за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання призначена для підвищення кваліфікації лікарів-лаборантів-генетиків, лікарів-генетиків, лікарів-лаборантів та біологів.

Цикл проводиться відповідно до Положення про організацію освітнього процесу в НМАПО імені П.Л. Шупика, Положення про дистанційне навчання, затвердженого наказом МОН України від 25.04.2013 № 466, Примірного положення про підвищення кваліфікації за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання у НМАПО імені П.Л. Шупика, затвердженого вченою радою НМАПО імені П.Л. Шупика 30.05.2013, з урахуванням вимог постанови Кабміну від 28.03.2018 № 302 «Про затвердження Положення про систему безперервного професійного розвитку фахівців у сфері охорони здоров'я», Порядку підвищення кваліфікації педагогічних і науково-педагогічних працівників, затвердженого постановою Кабміну від 21.08.2019 № 800, наказу МОЗ України від 22.02.2019 № 446 «Деякі питання безперервного професійного розвитку лікарів», зареєстрованого в Мін'юсті 25.03.2019 за № 293/33264, та інших нормативних документів, що регламентують підготовку фахівців галузі знань «Охорона здоров'я» на післядипломному етапі.

Мета циклу тематичного удосконалення «Діагностика хромосомних хвороб» за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання — удосконалення теоретичних знань та практичної підготовки, формування, оновлення, поглиблення ключових професійних компетентностей, а також отримання нових актуальних знань з діагностики хромосомних хвороб, необхідних для професійної діяльності слухачів відповідно до вимог системи якості підготовки кадрів для сфери охорони здоров'я, ознайомлення з новітніми досягненнями в галузі тощо.

Цикл тематичного удосконалення передбачає розгляд не лише традиційних методик, а й найсучасніших методів лабораторного дослідження хромосомної патології.

Програма охоплює обсяг як теоретичних, так і практично-прикладних знань, вмінь і навичок, необхідних для лікарів-лаборантів-генетиків, лікарів-генетиків, лікарів-лаборантів та біологів для належного здійснення професійної діяльності.

Програма містить 5 розділів, які охоплюють наступні теми: «Генетика людини», «Клінічна генетика», «Методи діагностики хромосомних хвороб», «Медико-генетичне консультування» та «Принципи пренатальної діагностики хромосомних хвороб».

За додатковими програмами включено: «Питання імунопрофілактики».

У навчальному плані циклу зазначено контингент слухачів, тривалість їх навчання, розподіл годин, відведених на вивчення розділів навчальної програми. У разі необхідності, враховуючи базовий рівень знань слухачів, кафедра може вносити корективи та доповнення до навчальних годин, які регламентовані навчальними планами, в межах 15 % від загального обсягу часу.

Навчальний план передбачає проведення освітнього процесу на циклі за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання, в тому числі 40 % академічних годин з використанням технології дистанційного навчання у вигляді заочної частини циклу. Дистанційно проводяться лекції та семінарські заняття. Практичні заняття проводяться за очною формою на базі НМАПО імені П. Л. Шупика, в тому числі залік, та навчання за додатковими програмами, або на базі закладу, який забезпечує ресурси для якісного проведення практичних занять.

Основні завдання навчання за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання:

- розширення можливостей доступу спеціалістів до якісної фахової освіти;
- врахування під час навчання індивідуальних потреб та можливостей слухачів;
- опанування слухачами навичок самостійної роботи;
- підвищення ефективності підготовки завдяки використанню сучасних інформаційних і комунікаційних засобів.

Навчальний план та програма циклу тематичного удосконалення доповнені переліком питань до підсумкового заліку, переліком практичних навичок, списком рекомендованих джерел.

Для виконання цієї програми під час навчання передбачено такі види навчальних занять: лекції, практичні заняття та різні види семінарських занять.

Проміжний контроль знань здійснюється за рахунок годин, передбачених на семінарські заняття.

Для визначення рівня засвоєння програми циклу тематичного удосконалення з терміном навчання 0,5 місяця (78 годин) передбачено підсумковий залік (2 години).

Слухачам, які виконали програму і успішно склали залік, видається посвідчення про проходження циклу встановленого зразка.

НАВЧАЛЬНИЙ ПЛАН

ЦИКЛУ ТЕМАТИЧНОГО УДОСКОНАЛЕННЯ

«ДІАГНОСТИКА ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ»

(за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання)

Тривалість: 0,5 місяця (78 годин)

Контингент: лікарі-лаборанти-генетики, лікарі-генетики, лікарі-лаборанти та біологи

Код розділу	Назва розділу	Кількість навчальних годин				
		Лекції	Практичні заняття	Семінарські заняття	З них за умов дистанційного навчання	Разом
З основної дисципліни						
01.	Генетика людини	4*	-	4/4*	8	8
02.	Клінічна генетика	2*	-	10/8*	10	12
03.	Методи діагностики хромосомних хвороб	6*	30	10/6*	12	46
04.	Медико-генетичне консультування	-	-	2	-	2
05.	Принципи пренатальної діагностики хромосомних хвороб	-	2	4/2*	2	6
06.	Залік			2	-	2
	Всього:	12*	32	32	32	76
	За додатковими програмами					
07.	Питання імунопрофілактики	2	-	-	-	2
РАЗОМ		14/12*	32	32/20*	32	78

* у тому числі за умов дистанційного навчання

НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА
ЦИКЛУ ТЕМАТИЧНОГО УДОСКОНАЛЕННЯ
«ДІАГНОСТИКА ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ»

(за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання)

Код		Назва розділу, теми
Розділ	Тема	
1	2	3
1		Генетика людини
	1.1.	Молекулярні основи спадковості.
	1.1.1	Роль нуклеїнових кислот у зберіганні і реалізації генетичної інформації
	1.1.2.	Типи нуклеїнових кислот - ДНК і РНК та їх полімерна будова. Поняття про первинну, вторинну та третинну будову ДНК.
	1.1.3.	Матричні процеси на ДНК - аутосинтез та гетеросинтез.
	1.1.4.	Здатність молекули ДНК до самовідтворення. Напівконсервативний спосіб редуплікації нитки ДНК.
	1.1.5.	Рибонуклеїнові кислоти (РНК). Інформаційна РНК (і-РНК), структура, функції. Транспортна РНК (т-РНК), структура, функції. Антикодони, акцепторна ділянка. Рибосомальна РНК (р-РНК).
	1.1.6.	Генетичний код, його характеристика
	1.1.7.	Роль нуклеїнових кислот у біосинтезі білка.
	1.1.8.	Процес транскрипції. Процес трансляції. Зворотня транскрипція.
	1.1.9.	Гени та ознаки. Сучасне уявлення про молекулярну організацію генома у еукаріот
	1.1.10	Поняття про ген. Алельний ген. Структура гена.
	1.2	Цитологічні основи спадковості.
	1.2.1.	Роль ядра і цитоплазми в спадковості.
	1.2.2.	Цитологія ядра, його перетворення у життєвому циклі клітини.
	1.2.3.	Хромосоми та хромосомний набір. Основні поняття.
	1.2.4.	Лінійна диференційованість хромосом: генетична неоднорідність (еу- та гетерохроматинові ділянки), реплікаційна структура.
	1.2.5	Зв'язок між поведінкою хромосом та розподілом ознак - основа хромосомної теорії спадковості.

	1.3	Клітинний цикл. Структурно-функціональна організація інтерфазних та мітотичних хромосом
	1.3.1.	Молекулярна та надмолекулярна організація хромосом
	1.3.2.	Структурно-функціональна організація інтерфазних хромосом. Ультраструктура інтерфазного ядра.
	1.3.2.1	Гетерохроматин, еухроматин та гетерохроматизація. Хромосомна територія. Генетичний вміст поняття.
	1.3.3.	Мітоз, фази мітозу. Хромосоми в метафазі мітозу: довжина, локалізація центромери та інші морфологічні ознаки
	1.3.4	Структурно-функціональна організація мітотичних хромосом.
	1.4.	Структурно-функціональна організація мейотичних хромосом.
	1.4.1.	Мейоз та його фази.
	1.4.1.1.	Кросинговер.
	1.4.2.	Гаметогенез.
	1.4.2.1.	Оогенез
	1.4.2.2.	Сперматогенез
2		Клінічна генетика
	2.1.	<u>Спадковість та успадкування.</u>
	2.1.1.	Моногібридне схрещування.
	2.1.2.	Аналіз гібридів першого покоління. Умови виконання принципу одноманітності гібридів першого покоління.
	2.1.3.	Приклади домінантних та рецесивних ознак у людини.
	2.1.4.	Алельні гени. Критерії алелізма. Взаємодія алельних генів.
	2.1.5.	Генотип та фенотип.
	2.1.6.	Множинний алелізм. Міжалельна комплементация.
	2.1.7.	Дигібридне та полігібридне схрещування.
	2.1.8.	Зчеплене успадкування.
	2.1.9.	Взаємодія неалельних генів.
	2.1.10.	Взаємодія генотипу та середовища у формуванні ознак.
	2.1.11.	<u>Мінливість.</u>
	2.1.11.1.	Неспадкова форма мінливості.
	2.1.11.1.1.	Модифікації. Норма реакції за даною ознакою.
	2.1.11.1.2.	Статистичне вираження модифікаційної мінливості.
	2.1.11.1.3.	Однонаправлений характер модифікаційної мінливості у організмів одного виду.
	2.1.11.1.4.	Практичне значення модифікаційної мінливості.
	2.1.11.1.5.	Медичні аспекти модифікаційної мінливості
	2.1.11.7.	Спадкові форми мінливості.
	2.1.11.8.	Мутаційна мінливість.
	2.1.11.9.	Різниця між мутаціями та модифікаціями.

	2.1.11.10.	Причини виникнення мутацій
	2.1.11.11	Класифікація мутацій.
	2.1.11.12.	Генні мутації, молекулярні механізми їх виникнення.
	2.1.11.13.	Делеції, заміни пар основ, вставки, дуплікації.
	2.2.	Порушення числа/структури хромосом
	2.2.1.	Геномні мутації (числові аномалії).
	2.2.1.1.	Механізми виникнення геномних мутацій, фенотипові проявлення
	2.2.1.2.	Поліплоїдії (три- та тетраплоїдії).
	2.2.1.3.	Анеуплоїдії по статевим хромосомам та аутосомам.
	2.2.2.	Хромосомні мутації (структурні перебудови хромосом).
	2.2.2.1.	Механізми походження хромосомних мутацій, фенотипові проявлення, еволюційне значення.
	2.2.2.2.	Термінальні та інтерстиціальні делеції.
	2.2.2.3.	Дуплікації.
	2.2.2.4.	Пери- та парацентричні інверсії.
	2.2.2.5.	Транслокації реципрокні, Робертсонівські.
	2.2.2.6.	Кільцеві та дицентричні хромосоми.
	2.2.2.7.	Ізохромосоми.
	2.3.	Хромосомні хвороби, загальна характеристика (класифікація, етіологія, патогенез).
	2.3.1.	Визначення поняття хромосомних синдромів
	2.3.2.	Класифікація хромосомних синдромів
	2.3.3.	Вантаж хромосомних аномалій в популяції.
	2.3.4.	Аномалії в системі статевих хромосом, загальна характеристика
	2.3.4.1.	Синдром Шерешевського-Тернера
	2.3.4.2.	Синдром трисомії Х-хромосоми.
	2.3.4.3.	Синдром Клайнфельтера
	2.3.4.4.	Синдром полісомії Y-хромосоми
	2.3.4.5.	Справжній гермафродитизм
	2.3.4.6.	Змішана дисгенезія гонад.
	2.3.4.7.	Структурні аномалії хромосом Х та Y та їх проявлення у фенотипі.
	2.3.4.8.	Мозаїчні форми синдромів, обумовлених аномаліями в системі статевих хромосом
	2.3.5.	Аномалії в системі аутосом
	2.3.5.1.	Числові аномалії аутосом: частота виникнення, залежність від віку батьків
	2.3.5.1.1.	Мозаїчні і повні форми. Особливості проявлення в фенотипі
	2.3.5.1.2.	Синдроми, обумовлені кількісними змінами аутосом
	2.3.5.1.2.1.	Синдром Дауна.
	2.3.5.1.2.2	Синдром Едвардса

	2.3.5.1.2.3.	Синдром Патау.
	2.3.5.2.	Структурні аномалії аутосом та їх проявлення у фенотипі Синдроми, пов'язані зі структурними перебудовами хромосом (часткові (неповні) моносомії)
	2.3.5.2.1.	Синдром Вольфа-Хиршхорна (Синдром делеції короткого плеча хромосоми 4).
	2.3.5.2.2.	Синдром “котячого лементу” (Синдром делеції короткого плеча хромосоми 5).
	2.3.5.2.3.	Синдром делеції короткого плеча хромосоми 9.
	2.3.5.2.4.	Синдром Якобсона (синдром делеції довгого плеча хромосоми 11).
	2.3.5.2.5.	Синдром Орбелі (синдром делеції довгого плеча хромосоми 13)
	2.3.5.2.6.	Часткові моносомії по хромосомі 18:
	2.3.5.2.6.1.	Синдром де Груши (синдром делеції короткого плеча хромосоми 18)
	2.3.5.2.6.2.	Синдром делеції довгого плеча хромосоми 18.
	2.3.5.2.7.	Синдром делеції довгого плеча хромосоми 21.
	2.3.5.2.8.	Синдром делеції довгого плеча хромосоми 22.
	2.4.	Хромосомний поліморфізм у людини.
	2.4.1.	Поліморфізм по С-гетерохроматину
	2.4.2.	Поліморфізм по Q-гетерохроматину
	2.4.3.	Поліморфізм по ЯУР (ядерцеутворюючим районам).
	2.4.4.	Частота виникнення хромосомних аномалій та їх внутрішньоутробна елімінація.
	2.4.5.	Хромосомні аномалії при самовільних викиднях та серед мертвонароджених
	2.4.6.	Синдроми, які супроводжуються нестабільністю хромосом
	2.4.6.1.	Синдром Луї-Бара.
	2.4.6.2.	Пігментна ксеродерма.
	2.4.6.3.	Синдром Блюма.
	2.4.6.4.	Анемія Фанконі.
	2.4.7.	Спадкові синдроми, пов'язані з мікроаномаліями хромосом
	2.4.7.1.	Синдром Лангера-Гідеона.
	2.4.7.2.	Синдром Прадера-Віллі.
	2.4.7.3.	Синдром Ангельмана.
	2.4.7.4.	Ретинобластома та делеція 13q14.
	2.4.8.	Хвороби геномного імпринтингу.
	2.4.9	Синдром специфічної ламкості X-хромосоми: синдром fraX(q27).
	2.4.10.	Інші варіанти хромосомної патології, що пов'язані з мікрodelеціями та мікродуплікаціями
	2.4.10.1.	Явище хромотрипсису.
	2.4.11.	Реабілітація пацієнтів з хромосомною патологією

	2.4.12.	Реабілітація сімей, де є хворий з хромосомною патологією.
	2.4.13.	Шляхи покращення допомоги хворим з хромосомною патологією.
3		Методи діагностики хромосомних хвороб.
	3.1.	Цитогенетичні методи діагностики хромосомних хвороб та їх загальна характеристика.
	3.1.1.	Дослідження каріотипу.
	3.1.2.	Показання для проведення хромосомного аналізу.
	3.1.3.	Методи одержання хромосомних препаратів з біологічного матеріалу.
	3.1.4.	Аналіз статевого хроматину.
	3.1.5.	Особливості обробки культури клітин для одержання мітотичних хромосом.
	3.1.6.	Методи отримання хромосомних препаратів з лімфоцитів периферійної крові. Напівмікрометод культивування лімфоцитів периферійної крові.
	3.1.7.	Метод фіксації культури клітин.
	3.1.8.	Отримання препаратів хромосом із біоптату ворсинчастого хоріону.
	3.1.9.	Метод культивування клітин амніотичної рідини.
	3.1.10.	Метод отримання метафазних пластинок із біоптату шкіри.
	3.1.11.	Метод отримання метафазних пластинок із матеріалу спонтанних абортусів.
	3.1.12.	Метод отримання метафазних пластинок із біоптату злоякісних пухлин.
	3.1.13.	Метод отримання препаратів прометафазних хромосом.
	3.2.	Методи забарвлення хромосом.
	3.2.1.	Метод забарвлення для отримання Q-сегментованих хромосом (QFQ-метод).
	3.2.2.	Метод забарвлення для отримання G-сегментованих хромосом (GTG-метод).
	3.2.3.	Метод забарвлення для вивчення C-гетерохроматина (CBG-метод).
	3.2.4.	Метод забарвлення для отримання R-сегментованих хромосом (RHG - метод).
	3.2.5.	Метод забарвлення для виявлення районів хромосом, що утворюють ядерця (Ag-метод).
	3.3.	Номенклатура позначень в цитогенетичних дослідженнях.
	3.3.1.	Термінологія, символи.
	3.3.2.	Ідентифікація індивідуальних хромосом.
	3.3.3.	Позначення окремих сегментів.
	3.3.4.	Позначення числових аномалій каріотипу.

	3.3.5.	Позначення структурних перебудов, які виявляються методами диференційного забарвлення.
	3.3.6.	Правила оформлення результатів цитогенетичного аналізу.
	3.3.6.1.	Цитогенетичний аналіз повних та мозаїчних форм кількісних аномалій каріотипу.
	3.3.6.2.	Хромосомний аналіз при структурних перебудовах.
	3.4.	Молекулярно-цитогенетичні методи діагностики хромосомних хвороб.
	3.4.1.	Метод флуоресцентної гібридизації in situ та його модифікації.
	3.4.2.	Принципи ідентифікації хромосом з використанням хромосомоспецифічних ДНК-зондів.
	3.4.3.	Правила оформлення результатів молекулярно-цитогенетичного аналізу.
	3.5.	Автоматизовані системи дослідження каріотипу.
	3.6.	Молекулярно-генетичні методи діагностики спадкової патології.
4		Медико-генетичне консультування
	4.1.	Принципи медико-генетичного консультування пацієнтів з хромосомною патологією.
5		Принципи пренатальної діагностики хромосомних синдромів
	5.1.1.	Передімплантаційна діагностика. Особливості застосування.
	5.1.2.	Методи пренатальної діагностики спадкових хвороб.
	5.1.3.	Показання та терміни проведення неінвазивних методів пренатальної діагностики. Переваги та обмеження застосування.
	5.1.4.	Визначення біохімічних маркерів хромосомної патології плоду.
	5.2.1.	Біопсія хоріону. Показання для застосування. Терміни проведення.
	5.2.1.1.	Цитогенетична діагностика хромосомних препаратів, отриманих з біоптату ворсинчастого хоріону
	5.2.2.	Амніоцентез. Показання для застосування. Терміни проведення
	5.2.2.1.	Цитогенетична діагностика хромосомних препаратів, отриманих з клітин амніотичної рідини.
	5.2.3.	Кордоцентез. Показання для застосування. Терміни проведення
	5.2.4.	Показання, протипоказання, ускладнення та терміни проведення інвазивних методів дослідження.
		Додаткові програми:
8	8.1.	Питання імунопрофілактики

**ПЕРЕЛІК ПРАКТИЧНИХ НАВИЧОК
ДЛЯ ЦИКЛУ ТЕМАТИЧНОГО УДОСКОНАЛЕННЯ
«ДІАГНОСТИКА ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ»**

(за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання)

№ з/п	Назва практичної навички
1	Володіти методом отримання хромосомних препаратів з лімфоцитів периферійної крові
2	Володіти технологією проведення Q-методу диференційного забарвлення хромосом.
3	Володіти технологією проведення G-методу диференційного забарвлення хромосом
4	Володіти технологією проведення вибіркового методу забарвлення хромосом (C-метод)
5	Володіти технологією методу отримання препаратів прометафазних хромосом
6	Володіти технологією аналізу препаратів прометафазних та метафазних хромосом
7	Вміти оформити результати цитогенетичного аналізу
8	Метод флюоресцентної гібридизації in situ
9	Вміти оформити результати молекулярно-цитогенетичного аналізу

**ПЕРЕЛІК ПИТАНЬ ДО ЗАЛІКУ
ДЛЯ ЦИКЛУ ТЕМАТИЧНОГО УДОСКОНАЛЕННЯ
«ДІАГНОСТИКА ХРОМОСОМНИХ ХВОРОБ»**

(за очно-заочною формою з елементами дистанційного навчання)

1. Які існують типи нуклеїнових кислот? Описати їх полімерну будову.
2. Як називаються нуклеотиди, які входять до складу ДНК і РНК?
3. Які властивості має генетичний код?
4. Які типи мутацій Ви знаєте?
5. Що таке ген? Які фактори впливають на експресію генів?
6. Розвиток уявлень про будову ядра. Яка роль ядра в спадковості?
7. Хромосомна теорія спадковості (або що лежить в основі хромосомної теорії спадковості), основні положення.
8. Визначити різницю між інтерфазними та мітотичними хромосомами та обґрунтувати її. Охарактеризувати функції хромосом під час різних фаз клітинного циклу.
9. Які Ви знаєте модифікації мітозу?
10. Яка роль гетерохроматину під час поділу клітин? Яка різниця між гетерохроматином та еухроматином.
11. Описати процес мітозу.
12. Описати процес мейозу.
13. Яка різниця між мітозом та мейозом? Значення мітозу та мейозу для організму.
14. Що таке „кросинговер”, його значення.
15. Що таке „Лінійний імпринтинг”, дати загальну характеристику.
16. Опишіть процес сперматогенезу.
17. Як відбувається оогенез?
18. Що таке моногібридне схрещування? Навести приклади домінантних та рецесивних ознак у людини.
19. Що таке дигібридне та полігібридне схрещування?

20. Які форми мінливості Ви знаєте?
21. Уніпарентна дисомія (однобатьківська дисомія), загальна характеристика. Перерахувати синдроми, що пов'язані з уніпарентною дисомією.
22. Дати визначення поняття «хромосомний мозаїцизм». Дати визначення поняття «хромосомний поліморфізм».
23. Які застосовуються методи для дослідження хромосомного поліморфізму та хромосомного мозаїцизму у людини?
24. Цитогенетична характеристика хромосомного мозаїцизму та хромосомного поліморфізму. На якому етапі онтогенезу можливо цитогенетично діагностувати хромосомний мозаїцизм та хромосомний поліморфізм?
25. Які медичні та соціальні проблеми пов'язані з хромосомним мозаїцизмом та хромосомним поліморфізмом?
26. Що таке каріотип? Які показання для проведення каріотипування?
27. Перерахуйте методи одержання хромосомних препаратів.
28. З якого біологічного матеріалу можна одержати хромосомні препарати?
29. Описати метод одержання хромосомних препаратів із культури лімфоцитів.
30. Описати метод одержання хромосомних препаратів із культури біоптату шкіри.
31. Описати метод одержання хромосомних препаратів із клітин амніотичної рідини.
32. Описати метод одержання прометафазних хромосом.
33. Які існують методи дослідження каріотипу людини?
34. Перерахуйте основні методи забарвлення хромосомних препаратів. Які сфери застосування кожного з перерахованих методів ви знаєте?
35. Які основні правила диференційного забарвлення хромосомних препаратів за GTG-методом? Описати техніку диференційного забарвлення за GTG-методом хромосомних препаратів для цитогенетичного дослідження.

36. Описати техніку диференційного забарвлення за CBG-методом хромосомних препаратів для цитогенетичного дослідження. Які основні правила диференційного забарвлення хромосомних препаратів за CBG-методом?
37. Які основні правила диференційного забарвлення хромосомних препаратів за QFQ-методом? Описати техніку диференційного забарвлення за QFQ-методом хромосомних препаратів для цитогенетичного дослідження.
38. Які основні правила диференційного забарвлення хромосомних препаратів за RBG-методом? Описати техніку диференційного забарвлення хромосомних препаратів за RBG-методом.
39. Що таке хромосомні аномалії та як вони можуть впливати на внутрішньоутробну елімінацію плоду? Як розраховується частота хромосомних аномалій та їх внутрішньоутробної елімінації.
40. Які хромосомні аномалії найбільш часто виявляють при каріотипування матеріалу спонтанних абортусів, пізніх викиднів та мертвонароджених?
41. Що таке вроджені вади розвитку?
42. Які хромосомні аномалії виявляють у каріотипі пацієнтів з вродженими вадами розвитку?
43. Дати визначення хвороб, що обумовлені аномаліями статевих хромосом.
44. Яка популяційна частота синдрому Шерешевського-Тернера та синдрому трисомії X-хромосоми? Які цитогенетичні зміни виявляють при синдромі Шерешевського-Тернера?
45. Які особливості клінічних ознак та діагностики при синдромах Шерешевського-Тернера та полісомії-X? Який вітальний та соціальний прогнози при синдромах Шерешевського-Тернера та трипло-X?
46. Які підходи до диференційної діагностики хвороб, що обумовлені аномаліями статевих хромосом?
47. Які існують медичні та соціальні проблеми при синдромах, що обумовлені аномаліями статевих хромосом?

48. Яка популяційна частота синдрому Клайнфельтера та полісомії Y? Які особливості клініки, діагностики та профілактики синдрому Клайнфельтера?
49. Які цитогенетичні зміни виявляють при синдромі Клайнфельтера?
50. Яка частота, клінічні прояви та підходи до лікування синдрому полісомії Y? Яка цитогенетична характеристика синдрому полісомії Y?
51. Описати синдроми, пов'язані з структурними перебудовами хромосом-часткові (неповні) моносомії.
52. Перерахувати типи структурних перебудов аутосом та описати механізми їх виникнення.
53. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі Вольфа-Хиршхорна?
54. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі "котячого крику"?
55. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі делеції короткого плеча хромосоми 9?
56. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі Якобсона?
57. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі Орбелі?
58. Дати характеристику частковим моносоміям по хромосомі 18.
59. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі де Груши?
60. Структурні перебудови якої хромосоми відбуваються при синдромі часткової моносомії довгого плеча хромосоми 18?
61. Хто вперше і з якою метою застосував метод гібридизації *in situ*? Які проблеми можна вирішити за допомогою цього методу?
62. Які переваги FISH-методу перед гібридизацією *in situ* за допомогою міченого тритію? Де застосовується FISH-метод?
63. Що можна виявити в інтерфазних ядрах за допомогою FISH-методу?

64. Які проблеми можна вирішити на рівні метафазних та прометафазних хромосом за допомогою FISH-методу?
65. Які модифікації FISH-методу ви знаєте і де їх застосовують?
66. Що таке «Автоматизовані системи каріотипування»? Дати загальну характеристику. Де застосовують автоматизовані системи каріотипування?
67. Перерахуйте головні принципи медико-генетичного консультування пацієнтів з хромосомною патологією.
68. Які методи пренатальної діагностики хромосомної патології Ви знаєте?
69. Що таке біопсія хоріону, амніоцентез та кордоцентез? Які існують показання, протипоказання та терміни проведення інвазивних методів дослідження.
70. Що таке хромотрипсис? Дати загальну характеристику явищу хромотрипсису.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНИХ ДЖЕРЕЛ

Основна література

1. Emery's . Elements of Medical Genetics, P.D. Turnpenny, S. Ellard. – Elsevier – 2017. – 400 p.
2. ISCN: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature, L.G. Shaffer, J. McGowan-Jordan, M. Schmid (eds). – S. Karger, Basel – 2016. – 140p.
3. Великов В.А. Молекулярная биология: практическое руководство/ В.А. Великов. – Саратов: Издательство «Саратовский источник», 2013. – 84 с.
4. Наследственные болезни: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
5. Антропогенетика з основами медичної генетики / Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Топчій Н.М., Новікова С.М. – К.: Фітоцент, 2012.-505 с.
6. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика, 4-е изд. – М.: ГЭОТАР -Медиа, 2011. – 544 с.
7. Джонс К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Пер.с англ. М.: Практика, 2011. – 1022.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. 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.
10. 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.
11. 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.
12. Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: Пер. с англ.. – М: ГЭОТАР -Медиа, 2010. – 610 с.
13. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с.
14. Козлова С.И., Жученко Л.А. Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития: Учебное пособие. – М.: Астро Дизайн, 2009. – 32 с.
15. Терновська Т.К. Генетичний аналіз: навч. посібник з курсу «Загальна генетика»/Т. К. Терновська. – К.: Вид. дім «Києво-Могилянська академія», 2010. – 335 с.

Допоміжна література

16. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под общ. ред. В.С.Баранова. – СПб, 2009. – 527 с.
17. Притчард Д.Д., Корф Б.Р. Наглядная медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 196 с.
18. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей. Симптом. Синдром. Болезнь. – М.: Триада-Х, 2009. – 432 с.
19. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей. СПб: Феникс. - 2009. – 288 с.
20. Коряков Д.Е. Хромосомы. Структура и функции / Д.Е. Коряков, И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009. – 258 с.
21. Медична біологія / [за ред. В. П. Пішака та Ю. І. Бажори.]. – [Вид. 2-ге, переробл. і доп.]. – Вінниця: Нова книга, 2009. – 608 с.
22. Генетика репродукции / С.В. Денисенко, А.С. Дарий, М.И. Кононенко,

- Т.Є. Зерова-Любимова. – К.: Ферзь-ТА, 2008. – 652 с.
- 23.Паткин Е.Л. Эпигенетические механизмы распространенных заболеваний человека. – СПб: Нестор-История, 2008.- 197 с.
- 24.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.
- 25.Ворсанова С.Г., Юров И.Ю., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинично-биологические аспекты. – М.: Медпрактика, 2008. – 299 с.
- 26.Сиволоб А.В. Молекулярна біологія. – К. : Видавничо-поліграфічний центр “Київський університет“, 2008, 384 с.
- 27.Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Товарищество научных изданий КМК Авторская академия. - 2007. – 448 с.
- 28.Медицина генетика / За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. - Київ: Медицина.- 2007.-536 с.
- 29.Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты / Баранов В.С., Кузнецова Т.В. – СПб: - Издательство Н-Л, 2006. – 640 с.
- 30.С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышов. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). – М.: ИД МЕДПРАКТИКА-М. – 2006. – 300 с.
- 31.Зерова-Любимова Т.Е., Горовенко Н.Г. „Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини” (методичні рекомендації) – Київ. – 2003. – 24 с.
- 32.Зерова-Любимова Т.Е., Горовенко Н.Г. „Стандарти аналізу хромосом людини” (методичні рекомендації) – Київ. – 2003. – 52 с.
- 33.Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики –К.: Здоров'я. – 2001. – 134 с.
- 34.Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы

и аномалии. Классификация и номенклатура. Ростов-на-Дону. – 1999.
– 191 с.

Інформаційні ресурси

Сайти в мережі Інтернет: Orpha.net: <http://www.orpha.net/>

Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>