

**ПРИВАТНИЙ ЗАКЛАД ВИЩОЇ ОСВІТИ
«ДНІПРОВСЬКИЙ ІНСТИТУТ МЕДИЦИНИ ТА ГРОМАДСЬКОГО ЗДОРОВ'Я»**



ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Медична генетика

повна назва навчальної дисципліни

ступінь освіти

магістр

галузь знань

22 Охорона здоров'я

шифр і назва галузі знань

спеціальність

222 Медицина

код і найменування спеціальності

освітньо-професійна
програма

Медицина

назва освітньо-професійної програми

статус дисципліни

обов'язкова

Розробник:

Науково-педагогічні працівники кафедри
клінічних дисциплін

Гарант освітньо-професійної
програми:

проф., д.мед.н. Довгаль М.А.

Програму обговорено та схвалено на засіданні кафедри клінічних дисциплін.

Т.в.о. завідувача кафедри

Лілія Чобіток

Програму розглянуто та затверджено на засіданні методичної комісії,
протокол від 19.03.2025 р. №1.

Голова методичної комісії

проф., д.мед.н. Марина Довгаль

1. ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Програма навчальної дисципліни «Медична генетика» розроблена відповідно до освітньо-професійної програми «Медицина» підготовки магістрів спеціальності (222 Медицина) галузі знань (22 Охорона здоров'я).

Предметом навчальної дисципліни є те що «Медична генетика» дає можливість застосовувати набуті загальні і фахові компетентності для вирішення складних задач професійної діяльності лікаря та практичних проблем у галузі охорони здоров'я на відповідній посаді, сфера застосування яких передбачена визначеними переліками синдромів та симптомів захворювань, фізіологічних станів та захворювань, що потребують особливої тактики ведення пацієнтів; лабораторних досліджень, здійснення інновацій.

Міждисциплінарні зв'язки: «Медична генетика» закладає фундамент для подальшого засвоєння студентами знань та вмінь із профільних теоретичних і клінічних професійно-практичних дисциплін (біоорганічної хімії, фармакології, фізіології, медичної генетики, клінічної імунології, інфекційних хвороб, педіатрії тощо).

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є: формування знань та практичних навичок для подальшого вивчення студентами блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову та професійнопрактичну підготовку для засвоєння сучасних проблем та досягнень медичної генетики.

Цілі навчання:

1. Трактувати біологічну сутність і механізми розвитку хвороб, які виникають внаслідок антропогенних змін у навколишньому середовищі.
2. Визначати прояви дії загально-біологічних законів у ході онтогенезу людини.
3. Пояснювати закономірності проявів життєдіяльності людського організму на молекулярно-біологічному та клітинному рівнях.
4. Знати базові молекулярні методи дослідження.
5. Пояснювати механізми прояву у фенотипі спадкових хвороб людини

2. ЗАПЛАНОВАНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

Навчальна дисципліна спрямована на формування у здобувачів освіти таких компетентностей:

Загальна компетентність за освітньо-професійною програмою

ЗК1	Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
ЗК2	Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.
ЗК3	Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях.
ЗК4	Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності.
ЗК5	Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
ЗК6	Здатність приймати обґрунтовані рішення.
ЗК7	Здатність працювати в команді.
ЗК8	Здатність до міжособистісної взаємодії.
ЗК9	Здатність спілкуватись іноземною мовою.
ЗК10	Здатність використовувати інформаційні і комунікаційні технології.
ЗК11	Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.
ЗК12	Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.
ЗК13	Усвідомлення рівних можливостей та гендерних проблем.
ЗК14	Здатність реалізувати свої права і обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного) суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні
ЗК15	Здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності і досягнення суспільства на основі розуміння історії та закономірностей розвитку предметної області, її місця у загальній системі знань про природу і суспільство та у розвитку суспільства, техніки і технологій, використовувати різні види та форми рухової активності для активного відпочинку та ведення здорового способу життя.

Фахова компетентність за освітньо-професійною програмою

ФК1	Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані.
ФК2	Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів.
ФК3	Здатність до встановлення попереднього та клінічного діагнозу захворювання.
ФК4	Здатність до визначення необхідного режиму праці та відпочинку при лікуванні та профілактиці захворювань.
ФК5	Здатність до визначення характеру харчування при лікуванні та профілактиці захворювань.
ФК6	Здатність до визначення принципів та характеру лікування та профілактики захворювань
ФК7	Здатність до діагностиування невідкладних станів.
ФК8	Здатність до визначення тактики та надання екстреної медичної допомоги.
ФК9	Здатність до проведення лікувально-евакуаційних заходів.
ФК13	Здатність до проведення санітарно-гігієнічних та профілактичних заходів.
ФК17	Здатність до оцінювання впливу навколошнього середовища, соціально-економічних та біологічних детермінант на стан здоров'я індивідуума, сім'ї, популяції.

ФК18	Здатність до проведення аналізу діяльності лікаря, підрозділу, закладу охорони здоров'я, забезпечення якості медичної допомоги і підвищення ефективності використання медичних ресурсів.
ФК23	Здатність розробляти і реалізовувати наукові та прикладні проекти у сфері охорони здоров'я.
ФК24	Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами.
ФК25	Дотримання професійної та академічної добросереди, нести відповідальність за достовірність отриманих наукових результатів

Навчальна дисципліна забезпечує досягнення таких **програмних результатів навчання:**

Програмні результати навчання за освітньо-професійною програмою

ПРН1	Мати грунтовні знання із структури професійної діяльності. Вміти здійснювати професійну діяльність, що потребує оновлення та інтеграції знань. Нести відповідальність за професійний розвиток, здатність до подальшого професійного навчання з високим рівнем автономності.
ПРН2	Розуміння та знання фундаментальних і клінічних біомедичних наук, на рівні достатньому для вирішення професійних задач у сфері охорони здоров'я.
ПРН3	Спеціалізовані концептуальні знання, що включають наукові здобутки з позиції доказової медицини у сфері охорони здоров'я і є основою для проведення досліджень, критичне осмислення проблем у сфері медицини та дотичних до неї міждисциплінарних проблем.
ПРН4	Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2).
ПРН5	Збирати скарги, анамнез життя та захворювання, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за списком 4), враховуючи вік пацієнта.
ПРН6	Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та аналізу отриманих суб'єктивних і об'єктивних даних клінічного, додаткового обстеження, проведення диференційної діагностики, дотримуючись відповідних етичних і юридичних норм, під контролем лікаря-керівника в умовах закладу охорони здоров'я (за списком 2).
ПРН7	Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, функціональні та/або інструментальні) (за списком 4), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань (за списком 2).
ПРН10	Визначати необхідний режим праці, відпочинку та харчування на підставі заключного клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами.

ПРН11	Визначати підхід, план та тактику ведення фізіологічної вагітності, фізіологічних пологів та післяполового періоду шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами.
ПРН12	Проводити оцінку загального стану новонародженої дитини шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.
ПРН13	Проводити оцінку та моніторинг розвитку дитини, надавати рекомендації з вигодовування та особливостей харчування залежно від віку, організовувати проведення профілактичних щеплень за календарем.
ПРН16	Формувати раціональні медичні маршрути пацієнтів; організовувати взаємодію з колегами в своєму та інших закладах, організаціях та установах; застосовувати інструменти просування медичних послуг на ринку, на підставі аналізу потреб населення, в умовах функціонування закладу охорони здоров'я, його підрозділу, в конкурентному середовищі.
ПРН17	Виконувати медичні маніпуляції (за списком 5) в умовах лікувального закладу, вдома або на виробництві на підставі попереднього клінічного діагнозу та/або показників стану пацієнта шляхом прийняття обґрунтованого рішення, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.
ПРН18	Визначати стан функціонування та обмежень життедіяльності особи та тривалість непрацездатності з оформленням відповідних документів, в умовах закладу охорони здоров'я на підставі даних про захворювання та його перебіг, особливості професійної діяльності людини, тощо. Вести медичну документацію щодо пацієнта та контингенту населення на підставі нормативних документів.
ПРН21	Відшуковувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію.
ПРН23	Застосовувати в професійній діяльності та професійному саморозвитку сучасні цифрові, інформаційно-комунікаційні технології, спеціалізоване програмне забезпечення
ПРН24	Оцінювати вплив навколоишнього середовища на стан здоров'я людини для оцінки стану захворюваності населення.
ПРН26	Зрозуміло і однозначно доносити власні знання, висновки та аргументацію з проблем охорони здоров'я та дотичних питань до фахівців і нефахівців; управляти конфліктами на міжособистісному та організаційному (професійному) рівні, налагоджувати ефективну комунікацію в фаховому та нефаховому середовищі.
ПРН27	Управляти робочими процесами у сфері охорони здоров'я, які є складними, непередбачуваними та потребують нових стратегічних підходів, організовувати роботу та професійний розвиток персоналу з урахуванням набутих навиків ефективної роботи в команді, позицій лідерства, належної якості, доступності і справедливості, забезпечення надання інтегрованої медичної допомоги.
ПРН28	Вільно спілкуватися державною та англійською мовою, як усно так і письмово для обговорення професійної діяльності, досліджень та проектів.
ПРН31	Діяти у професійній сфері з урахуванням власної свободи та безпеки у співпраці й порозумінні з членами соціума - як фахівцями, так і нефахівцями; вміти приймати рішення самостійно, нести відповідальність за свої дії; ефективно працювати в команді, керуючись принципами лідерства та взаємоповаги

3. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Опис навчальної дисципліни

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, освітній ступень, ОПП	Характеристика навчальної дисципліни
		Денна форма навчання
Кількість кредитів –1	Галузь знань: 22 «Охорона здоров'я»	Нормативна
Загальна кількість годин -30	Спеціальність: 222 «Медицина»	Рік підготовки: 4 Семестр 7й
Годин для денної форми навчання: аудиторних – 20 самостійної роботи студента – 10	Освітньо-кваліфікаційний рівень: II магістерський	Лекційні – 0 Практичні – 20 Самостійна робота –10 Вид контролю: залік

3.1. Теми лекцій

Тема лекції	Кількість годин
Не заплановано	

3.2. Теми практичних занять

Тема заняття	Кількість годин
Предмет і завдання медичної генетики. Цитологічні основи спадковості	2
Мутації, як основний етіологічний чинник у розвитку спадкової патології.	2
Медикаментозний мутагенез, тератогенез, канцерогенез.Перевірка речовин на мутагенність	2
Генні (молекулярні) хвороби, механізми їх виникнення та принципи лабораторної діагностики. Характеристика молекулярних хвороб.	2
Методи дослідження спадковості людини: біохімічні методи та їх застосування при вивчені генних (молекулярних) хвороб людини	2
Хромосомні хвороби людини.	2
Загальна характеристика мітохондріальної патології людини. Клініка, діагностика, лікування.	2
Методи вивчення хромосомних хвороб людини. Генетика онтогенезу.	2
Загальна характеристика мультифакторних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. Основи екологічної генетики, фармакогенетики. Вроджені вади розвитку людини: класифікація, етіологія, діагностика та профілактика.	2
Методи пренатальної діагностики людини. Поняття про генну терапію. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	2
Усього	20

3.3. Теми лабораторних занять

№ з/п	Тема заняття	Кількість годин
	Не заплановано	

4. САМОСТІЙНА РОБОТА

Завдання для самостійної роботи за темами

№ з/п	Тема самостійної роботи	Кількість годин
1	Механізми генотипової мінливості. Мобільні генетичні елементи. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації.	2
2	Характеристика мітохондріального генома. Імуногенетика та її практичне використання в медицині.	2
3	Ембріональні стовбурові клітини як перспективний терапевтичний напрям лікування. Синдроми передчасного старіння.	2
4	Сучасні молекулярноцитогенетичні методи: FISH-метод, порівняльна геномна гібридізація, спектральне каріотипування тощо. Методи рекомбінантних ДНК, гібридизація нуклеїнових кислот	2
5	Структура генома та загальна характеристика генів людини. Мутагени. Етапи мутагенезу.	2
Усього		10

5. ОЦІНЮВАННЯ НАВЧАЛЬНИХ ДОСЯГНЕНЬ

Оцінювання навчальних досягнень здобувачів освіти здійснюється за 200-балльною шкалою.

5.1. Загальні критерії оцінювання навчальних досягнень

Загальні критерії оцінювання навчальних досягнень наведені у Положенні про оцінювання результатів навчання здобувачів освіти у ПЗВО «ДНІПРОВСЬКИЙ ІНСТИТУТ МЕДИЦИНІ ТА ГРОМАДСЬКОГО ЗДОРОВ’Я».

5.2. Форми і критерії поточного оцінювання

Поточний контроль проводиться на кожному семінарському, практичному/лабораторному занятті та за результатами виконання завдань самостійної роботи. Він передбачає оцінювання теоретичної підготовки здобувачів із зазначеної теми (у тому числі самостійно опрацьованого матеріалу) під час роботи на семінарських заняттях та набутих практичних навичок під час виконання завдань лабораторних/практичних робіт.

Оцінювання поточної успішності студента здійснюється на кожному занятті (теоретичні знання та практичні навички) шляхом виставлення до журналу академічної успішності оцінки за національною чотирибальною шкалою («5», «4», «3», «2»):

Оцінка «5» (відмінно) – здобувач освіти міцно засвоїв теоретичний матеріал, глибоко і всебічно знає зміст навчальної дисципліни, основні положення навчальних першоджерел та рекомендованої літератури, логічно мислити і буде відповідь, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичного матеріалу, висловлює своє ставлення до тих чи інших проблем, демонструє високий рівень засвоєння практичних навичок, вільно володіє державною мовою.

Оцінка «4» (добре) – здобувач освіти добре засвоїв теоретичний матеріал, володіє основними аспектами з першоджерел та рекомендованої літератури, аргументовано викладає його; має практичні навички, висловлює свої міркування з приводу тих чи інших проблем, вільно володіє державною мовою; але припускається певних неточностей і похибок у логіці викладу теоретичного змісту або при виконанні практичного завдання.

Оцінка «3» (задовільно) – здобувач освіти в основному опанував теоретичні знання навчальної дисципліни, орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, додаткові питання викликають у здобувача освіти невпевненість або відсутність стабільних знань; виконуючи завдання практичного характеру, виявляє неточності, не вміє оцінювати факти та явища, пов’язувати їх із майбутньою діяльністю, на достатньому рівні володіє державною мовою.

Оцінка «2» (незадовільно) – здобувач освіти не опанував навчальний матеріал дисципліни, не знає наукових фактів, визначень, майже не орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, відсутні наукове мислення, практичні навички не сформовані.

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу проводиться відповідно до таблиць 1 та 2.

Таблиця 1

Перерахунок середньої оцінки за поточний контроль у багатобальну шкалу
(для дисциплін, що завершуються ДЗ або екзаменом)

4-балльна шкала	200-балльна шкала	4-балльна шкала	200-балльна шкала
5	120	3.91-3,94	94
4.95-4,99	119	3.87-3,9	93
4.91-4,94	118	3.83- 3,86	92
4.87-4,9	117	3.79- 3,82	91
4.83-4,86	116	3.74-3,78	90
4.79-4,82	115	3.7- 3,73	89
4.75-4,78	114	3.66- 3,69	88
4.7-4,74	113	3.62- 3,65	87
4.66-4,69	112	3.58-3,61	86
4.62-4,65	111	3.54- 3,57	85
4.58-4,61	110	3.49- 3,53	84
4.54-4,57	109	3.45-3,48	83
4.5-4,53	108	3.41-3,44	82
4.45-4,49	107	3.37-3,4	81
4.41-4,44	106	3.33- 3,36	80
4.37-4,4	105	3.29-3,32	79
4.33-4,36	104	3.25-3,28	78
4.29-4,32	103	3.21-3,24	77
4.25- 4,28	102	3.18-3,2	76
4.2- 4,24	101	3.15- 3,17	75
4.16- 4,19	100	3.13- 3,14	74
4.12- 4,15	99	3.1- 3,12	73
4.08- 4,11	98	3.07- 3,09	72
4.04- 4,07	97	3.04-3,06	71
3.99-4,03	96	3.0-3,03	70
3.95- 3,98	95	Менше 3	Недостатньо

Таблиця 2

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу
(для дисциплін, що завершуються заліком)

4-балльна шкала	200-балльна шкала	4-балльна шкала	200-балльна шкала	4-балльна шкала	200-балльна шкала

5	200	4.22-4,23	169	3.45-3,46	138
4.97-4,99	199	4.19-4,21	168	3.42-3,44	137
4.95-4,96	198	4.17-4,18	167	3.4-3,41	136
4.92-4,94	197	4.14-4,16	166	3.37-3,39	135
4.9-4,91	196	4.12-4,13	165	3.35-3,36	134
4.87-4,89	195	4.09-4,11	164	3.32-3,34	133
4.85-4,86	194	4.07-4,08	163	3.3-3,31	132
4.82-4,84	193	4.04-4,06	162	3.27-3,29	131
4.8-4,81	192	4.02-4,03	161	3.25-3,26	130
4.77-4,79	191	3.99-4,01	160	3.22-3,24	129
4.75-4,76	190	3.97-3,98	159	3.2-3,21	128
4.72-4,74	189	3.94-3,96	158	3.17-3,19	127
4.7-4,71	188	3.92-3,93	157	3.15-3,16	126
4.67-4,69	187	3.89-3,91	156	3.12-3,14	125
4.65-4,66	186	3.87-3,88	155	3.1-3,11	124
4.62-4,64	185	3.84-3,86	154	3.07-3,09	123
4.6-4,61	184	3.82-3,83	153	3.05-3,06	122
4.57-4,59	183	3.79-3,81	152	3.02-3,04	121
4.54-4,56	182	3.77-3,78	151	3-3,01	120

4.52-4,53	181	3.74- 3,76	150	Менше 3	Недостатньо
4.5-4,51	180	3.72- 3,73	149		
4.47-4,49	179	3.7-3,71	148		
4.45-4,46	178	3.67- 3,69	147		
4.42-4,44	177	3.65- 3,66	146		
4.4-4,41	176	3.62- 3,64	145		
4.37-4,39	175	3.6-3,61	144		
4.35-4,36	174	3.57- 3,59	143		
4.32-4,34	173	3.55- 3,56	142		
4.3-4,31	172	3.52- 3,54	141		
4,27-4,29	171	3.5-3,51	140		
4.24- 4,26	170	3.47- 3,49	139		

Види поточного контролю: усний, письмовий (різновидом є тестовий).

Форми поточного контролю: фронтальне та індивідуальне опитування, проведення термінологічних диктантів, розв'язання письмових завдань, написання есе, розв'язання практичних ситуацій тощо.

Для здійснення поточного контролю викладачем розробляється методичне забезпечення з тієї чи іншої навчальної дисципліни (перелік питань та завдань практичного змісту, тестові завдання тощо).

5.3. Структура підсумкового семестрового контролю та критерії оцінювання

Форма підсумкового семестрового контролю – залік.

6. РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА ІНФОРМАЦІЇ

Основні джерела інформації

1. Медична генетика. Підручник для студентів вищих медичних

- (фармацевтических) навчальних закладів III-IV / Під редакцією Гречаніої О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П.: К., 2016 – 535с.
2. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Біловол О.М. та співавтори «Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами». Тернопіль, ТДМУ, 2018. – 216 с.
3. Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Л.:Медицина, 2015.
4. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2016.

Допоміжна

1. Гречанина Е.Я., Маталон Р., Гречанина Ю.Б., Новикова И.В., Гусар В.А., Холмс Б., Жукс С., Реди П.Л., Тайринг С.. «Поиск фено- и генотипических соотношений при дефектах фолатного цикла за пределами обычной генетики». Ультразвуковая перинатальная диагностика. – 2012. – № 25. – С. 5-33.
2. Гречаніна О.Я. Газовая хроматография масс-спектрометрия, як метод лабораторної діагностики метаболічних порушень / О.Я. Гречаніна, І.В. Новікова, Ю.Б. Гречаніна та ін. / Навчальний посібник для лікарів-інтернів та курсантів.- Харків: ХНМУ, 2018.- 87 с.
3. Гречаніна О.Я., Гречаніна Ю.Б., Богатирьова Р.В., Білецька С.В. Аутизм. Харків. 2018. 65 с.
4. Гречаніна О.Я., Богатирьова Р.В., Лісовий В.М., Будрейко О.А., Гречаніна Ю.Б., Терещенко А.В., Акопян Г.Р., Бугайова О.В. Адреногенітальний синдром у дітей. Неонатальний скринінг, діагностика і лікування. Харків. 2017. 36 с.
5. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Рекомендовано МОЗ України як учебний посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.
6. Гречаніна Ю.Б. «Спадкові хвороби, які супроводжуються судомним синдромом». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2010, 83 с.
7. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Навчальний посібник рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2017, 71 с.

8. Хоффманн Г. Анализ органических кислот / Г. Хоффманн // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2014. - №19. - С. 71-83.
9. Эллис С.Д. Эпигенетика / С.Д. Эллис , Т. Дженюейн , Д. Рейнберг .: Техносфера, 2010. - 496 с.
10. Wallace C.D., Brown M.D., Lott M.T. Mitochondrial genetics. – 2007
11. Zhadanov S.I., Grechanina E.Ya., Grechanina Yu.B., Gusar V.A., Fedoseeva N.P., Lebon S., Münnich A., Schurr T.G. «Fatal manifestation of a de novo ND5 mutation: Insights into the pathogenic mechanisms of mtDNA ND5 gene defects». Mitochondrion. 2007. – P.260-266.

ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke. Vademecum Metabolicum, 2015.
2. McKusick V.A. Mendelian inheritance in man. 10-th ed. v.1,2. Johns Hopkins Univ. Press. 2008. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
Посилання на сторінку навчальної дисципліни в MOODLE
<http://distance.knmu.edu.ua/course/view.php?id=86>