

**Міністерство охорони здоров'я України  
Полтавський державний медичний університет**

**Кафедра фізіології**

**СИЛАБУС**

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНА ДІАГНОСТИКА**

**Обов'язкова компонента**

рівень вищої освіти	другий (магістерський) рівень вищої освіти
галузь знань	09 «Біологія»
Спеціальність	091 «Біологія та біохімія»
кваліфікація освітня	магістр з біології
освітньо-професійна програма	«Біологія»
форма навчання	заочна
курс та семестр вивчення навчальної дисципліни	I курс II семестр

## ДАНИ ПРО ВИКЛАДАЧІВ, ЯКІ ВИКЛАДАЮТЬ НАВЧАЛЬНУ ДИСЦИПЛІНУ

Прізвище, ім'я, по батькові викладача (викладачів), науковий ступінь, учене звання	Весніна Людмила Едуардівна - д.мед.н., професор Мамонтова Тетяна Василівна - к.б.н., доцент Шликова Оксана Анатоліївна - к.мед.н., ст.н.сп. Ткаченко Олена Вікторівна – к.мед.н., викладач
Профайл викладача (викладачів)	<a href="https://physiology.pdmu.edu.ua/team">https://physiology.pdmu.edu.ua/team</a>
Контактний телефон	(0532) 56-47-86
E-mail:	<a href="mailto:physiology@pdmu.edu.ua">physiology@pdmu.edu.ua</a>
Сторінка кафедри на сайті університету	<a href="https://physiology.pdmu.edu.ua/">https://physiology.pdmu.edu.ua/</a>

## ОСНОВНІ ХАРАКТЕРИСТИКИ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

### Обсяг навчальної дисципліни

Кількість кредитів / годин	– 3,0 / 90, із них:
Лекції (год.)	– 4
Практичні заняття (год.)	– 8
Консультативні години (год.)	– 6
Самостійна робота (год.)	– 72
Вид контролю	- підсумковий модульний контроль (ПМК)

### Політика навчальної дисципліни

Організація освітнього процесу при вивченні навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика» реалізується відповідно до «Положення про організацію освітнього процесу в Полтавському державному медичному університеті» та інших діючих нормативних документів (<https://www.pdmu.edu.ua/n-process/department-npr/normativni-dokumenty>).

Політика навчальної дисципліни визначається системою вимог, які науково-педагогічні працівники пред'являють до здобувачів освіти при вивченні дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика» та ґрунтується на засадах академічної доброчесності.

*Дотримання академічної доброчесності* здобувачами освіти з дисципліни передбачає:

- самостійне виконання навчальних завдань, завдань поточного та підсумкового контролю результатів навчання;
- посилання на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної або наукової діяльності, використанні методики досліджень і джерела інформації.

*Порушенням академічної доброчесності вважається:* академічний плагіат, самоплагіат, фабрикація, фальсифікація, списування, обман.

За порушення академічної доброчесності здобувачі освіти можуть бути притягнені до відповідальності згідно нормативних документів.

Здобувачі освіти, вивчаючи дисципліну «Молекулярно-генетична діагностика» зобов'язані:

- виконувати графік навчального процесу і не допускати невиконання навчального плану та індивідуального навчального плану без поважних на те причин, приходити на заняття своєчасно, відповідно до розкладу занять;
- виконувати вимоги з охорони праці, техніки безпеки, виробничої санітарії, протипожежної безпеки, передбачені відповідними правилами та інструкціями;
- дотримуватись вимог до зовнішнього вигляду (дрес-коду);

- підтримувати порядок в навчальних кімнатах, дбайливо та охайно відноситись до майна кафедри (меблів, комп'ютерної техніки, підручників, методичних матеріалів, обладнання);
- не виносити без дозволу науково-педагогічних працівників речі та різне обладнання з навчальних кімнат та кафедри, а в разі умисного пошкодження – компенсувати їх вартість в порядку, визначеному чинним законодавством;
- дотримуватись морально-етичних принципів перебування на території приміщень НДІ ГІОРПФ.

Здобувачам освіти, вивчаючи дисципліну «Молекулярно-генетична діагностика» *забороняється:*

- протягом заняття виходити з аудиторії без дозволу викладача;
- користуватись під час занять мобільним телефоном і іншими засобами зв'язку та отримання інформації без дозволу викладача;
- займатись сторонньою діяльністю, відволікати інших здобувачів освіти та заважати викладачу;
- вживати наркотичні засоби, психотропні речовини та їх аналоги, спиртні напої на кафедрі, палити на території кафедри і перебувати в приміщенні кафедри в стані алкогольного, наркотичного або іншого сп'яніння;
- вчиняти протиправні та аморальні дії, що можуть створити небезпечні умови для здоров'я та/або життя оточуючих, які принижують людську гідність, вживати ненормативну лексику.

Проведення освітнього процесу в особливих умовах (військовий стан, карантин під час пандемії та ін.) відбувається за допомогою технологій дистанційного навчання з використанням платформ ZOOM, Google Meet, Google Classroom.

#### **Опис навчальної дисципліни**

Молекулярно-генетична діагностика базується на основі поєднання медичних та біологічних складових, забезпечуючи ґрунтовне знання сучасної інформації про дослідження в галузі медико-біологічних наук та володіння сучасними методами молекулярно-генетичних досліджень біологічного матеріалу. Засвоєння матеріалу забезпечує здобуття навичок роботи в діагностичній лабораторії та навичок аналітичного мислення для аналізу отриманих результатів в обсязі, достатньому для майбутньої практичної діяльності.

**Предметом** вивчення навчальної дисципліни є сучасні методи молекулярно-генетичних досліджень функціональних станів організму людини і різних патологічних процесів.

#### **Пререквізити і постреквізити навчальної дисципліни**

Вивчення навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика» базується на знаннях, отриманих здобувачами на першому (бакалаврському) рівні вищої освіти при вивченні наступних дисциплін: «Загальна біологія», «Біологія людини», «Біологія тварин», «Біологія рослин» та в університеті «Гістофізіологія», «Біологічні мембрани та основи внутрішньоклітинної сигналізації», «Клінічна анатомія людини та лабораторних тварин». «Механізми ушкодження клітин».

Навчальна дисципліна «Молекулярно-генетична діагностика» закладає фундамент для подальшого засвоєння здобувачами освіти знань та вмінь із профільних теоретичних і професійно-практичних дисциплін: «Прикладна біохімія», «Патологічна фізіологія», «Комп'ютерне моделювання в біології», «Імунологія», що передбачає формування умінь застосувати знання з молекулярно-генетичної діагностики у процесі подальшого навчання та професійній діяльності.

#### **Мета та завдання навчальної дисципліни:**

**Метою** вивчення навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика» є засвоєння здобувачами другого (магістерського) рівня вищої освіти алгоритмів та принципів сучасних методів молекулярно-генетичних досліджень як складової діагностичного процесу, формування стійких навичок виконання базових методів молекулярно-генетичних досліджень, уміння правильно інтерпретувати отримані результати з метою використання отриманих знань у вивченні наступних дисциплін та майбутній професійній діяльності.

**Основними завданнями** вивчення дисципліни є:

- визначення різноманітності методів і технологій молекулярно-генетичних досліджень, їх особливостей і сфер застосування
- визначення діагностичних можливостей сучасної лабораторії молекулярно-генетичних досліджень
- формування системного підходу до використання можливостей молекулярно-генетичної діагностики
- ознайомлення з етапами молекулярно-генетичних досліджень
- обґрунтування важливості преаналітичного етапу молекулярно-генетичних досліджень
- навчання виконання базових методів молекулярно-генетичних досліджень
- формування навичок інтерпретації результатів, оцінки хибних даних
- обґрунтування важливості вивчення молекулярно-генетичної діагностики для інших біологічних дисциплін.

**Компетентності та результати навчання згідно з освітньо-професійною програмою, формуванню яких сприяє дисципліна**

<b>Інтегральна компетентність</b>	
Здатність розв'язувати складні спеціалізовані задачі і проблеми у галузі біології при здійсненні професійної діяльності або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується невизначеністю умов і вимог	
<b>Загальні компетентності</b>	
<b>ЗК02</b>	Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.
<b>ЗК06</b>	Здатність проведення досліджень на відповідному рівні.
<b>Спеціальні компетентності</b>	
<b>СК01</b>	Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та інноваційної діяльності.
<b>СК04</b>	Здатність аналізувати і узагальнювати результати досліджень різних рівнів організації живого, біологічних явищ і процесів.
<b>СК07</b>	Здатність діагностувати стан біологічних систем за результатами дослідження організмів різних рівнів організації

### **Програмні результати навчання**

**ПРН2.** Використовувати бібліотеки, інформаційні бази даних, інтернет ресурси для пошуку необхідної інформації.

**ПРН3.** Здійснювати злагоджену роботу на результат у колективі з урахуванням суспільних, державних і виробничих інтересів.

**ПРН4.** Розв'язувати складні задачі в галузі біології, генерувати та оцінювати ідеї.

**ПРН5.** Аналізувати та оцінювати вплив досягнень біології на розвиток суспільства.

**ПРН6.** Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях з точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень.

**ПРН7.** Описувати й аналізувати принципи структурно-функціональної організації, механізмів регуляції та адаптації організмів до впливу різних чинників.

**ПРН13.** Дотримуватися основних правил біологічної етики, біобезпеки, біозахисту, оцінювати ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій, визначати потенційно небезпечні організми чи виробничі процеси, що можуть створювати загрозу виникнення надзвичайних ситуацій.

**ПРН14.** Дотримуватись норм академічної доброчесності під час навчання та провадження наукової діяльності, знати основні правові норми щодо захисту інтелектуальної власності.

**Результати навчання для дисципліни:**

По завершенню вивчення навчальної дисципліни здобувачі вищої освіти повинні **знати:**

- методи і технології молекулярно-генетичних досліджень, їх особливості, сфери застосування
- принципи організації лабораторії молекулярно-генетичних досліджень
- сучасні діагностичні можливості молекулярно-генетичних досліджень
- систему забезпечення якості молекулярно-генетичних досліджень
- етапи молекулярно-генетичних досліджень
- правила підготовки пацієнтів до молекулярно-генетичних досліджень
- правила отримання, транспортування та зберігання біологічного матеріалу для молекулярно-генетичних досліджень
- оцінку та інтерпретацію результатів молекулярно-генетичних досліджень
- оцінку та інтерпретацію причин появи хибних результатів
- практичне використання молекулярно-генетичної діагностики

**вміти:**

- підбирати необхідні молекулярно-генетичні дослідження та складати діагностичні алгоритми
- отримувати біологічний матеріал для молекулярно-генетичних досліджень та проводити його обробку
- оцінювати якість преаналітичного етапу молекулярно-генетичних досліджень
- проводити базові молекулярно-генетичні дослідження
- інтерпретувати результати отриманих молекулярно-генетичних досліджень
- оцінювати та інтерпретувати причини появи хибних результатів.

**Тематичний план лекцій із зазначенням основних питань, що розглядаються на лекції**

<b>№ з/п</b>	<b>Назва теми</b>	<b>Кількість годин</b>
1	Введення в молекулярно-генетичну діагностику 1. Використання молекулярно-генетичних методів в біології та медицині. Перспективи використання для фундаментальних та прикладних досліджень. 2. Організація роботи лабораторії молекулярно-генетичних досліджень. 3. Техніка безпеки при роботі в лабораторії молекулярно-генетичних досліджень. Проблема контамінації. 4. Ферменти молекулярно-генетичних досліджень: полімерази, нуклеази, лігази, фосфатази. 5. Ферменти рестрикції та модифікації: рестриктази, метилази.	2
2	Картування геному. Рестрикційний аналіз. Блотинг та гібридизація нуклеїнових кислот 1. Класифікація методів картування геному. Генетичні та фізичні карти. 2. Принцип та методика проведення рестрикційного аналізу. 3. Вибір рестриктаз. Інтерпретування результатів. 4. Ідентифікація фрагментів ДНК і РНК методами гібридизації. 5. Флуоресцентна гібридизація in situ (FISH). Особливості ДНК-зондів. 6. Процедура гібридизації. Значення методу в молекулярно-генетичних дослідженнях. 7. Саузерн-, Нозерн- і Вестерн-блоттинг. 8. Технології, засновані на ДНК-чіпах	2

Разом	4
-------	---

**Тематичний план практичних занять із зазначенням основних питань,  
що розглядаються на практичному занятті**

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1	Методи дослідження нуклеїнових кислот 1. Загальні підходи до підготовки зразків. 2. Виділення, очищення та аналіз ДНК та РНК. 3. Особливості виділення нуклеїнових кислот різного походження. Застосування методів. 4. Лізуючий буфер. Фенол-хлороформна екстракція. 5. Виділення нуклеїнових кислот з використанням сорбентів. 6. Виділення нуклеїнових кислот із використанням магнітних частинок та іонообмінних смол. 7. Визначення якісних і кількісних показників нуклеїнових кислот. 8. Визначення чистоти препарату ДНК та РНК.	2
2	Ампліфікаційні методи аналізу. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) 1. Види ПЛР. Схема проведення ПЛР. 2. Дизайн та синтез праймерів. Склад реакційної суміші. 3. Особливості роботи з ампліфікаторами. 4. Полімеразна ланцюгова реакція у реальному часі - Real-time-ПЛР, аналіз даних. 5. ПЛР зі зворотною транскрипцією – Reverse Transcription PCR, ЗТ-ПЛР. 6. Контроль ПЛР. Переваги та недоліки методу ПЛР. 7. Використання ПЛР в наукових та клінічних дослідженнях: діагностика інфекційних захворювань, спадкових хвороб, молекулярна діагностика в онкології. 8. Сучасні тенденції розвитку ПЛР.	2
3	Детекція продуктів ампліфікації. Гель-електрофорез. Секвенування ДНК 1. Електрофорез нуклеїнових кислот в агарозному гелі. 2. Електрофорез нуклеїнових кислот в поліакриламідному гелі. 3. Підготовка гелю та внесення зразків. Інтерпретація результатів. 4. Секвенування за допомогою капілярного секвенатора. Пробопідготовка. 5. Секвенування нового покоління (сPAL, SOLiD, Illumina/Solexa, PacBio Sequel). 6. Повногеномне секвенування. 7. Хроматограми, сіквенси. Вирівнювання нуклеотидних послідовностей. 8. Аналіз нуклеотидних послідовностей: поліморфізм, виявлення філогенетичних зв'язків.	2
4	Підсумковий модульний контроль (ПМК)	2
	Разом	8

**Теми консультативних занять**

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1	Методи дослідження нуклеїнових кислот	2
2	Блотинг та гібридизація нуклеїнових кислот	2
3	Секвенування ДНК	2
	<b>Разом</b>	6

**Самостійна робота**

№ п/п	Назва теми	К-ть годин
-------	------------	------------

1	Підготовка до лекцій (2×6 год)	12
2	Підготовка до практичних занять – теоретична підготовка та опрацювання практичних навичок (3×6 год)	18
3	Підготовка до консультативних годин (3×6 год)	18
4	Опрацювання тем, що не входять до плану аудиторних занять:	
4.1	Історія відкриття полімеразної ланцюгової реакції 1. Основні етапи становлення молекулярно-генетичних досліджень 2. Значення відкриття структури ДНК 3. Нуклеотиди. Правило Чаргаффа 4. ДНК-полімераза. Значення відкриття Таq-полімерази 5. Перспективні напрями розвитку молекулярно-генетичних досліджень	6
4.2	Лабораторний цикл. Організація преаналітичного, аналітичного та постаналітичного етапів 1. Преаналітичний етап. Основні помилки на преаналітичному етапі 2. Ключові аспекти контролю якості преаналітичного етапу 3. Аналітичний етап. Організація робочого місця 4. Ключові аспекти контролю якості аналітичного етапу 5. Постаналітичний етап. Організація оформлення та видачі результатів дослідження	6
4.3	Основні поняття молекулярної біології 1. Принципи будови ДНК та РНК 2. Функції ДНК та РНК 3. Реплікація ДНК 4. Пряма та зворотня транскрипція 5. Регуляція транскрипції	6
5	Підготовка до складання ПМК	6
	<b>Разом</b>	<b>72</b>

### Індивідуальні завдання

1. Виготовлення тематичних таблиць.
2. Огляд сучасної навчальної літератури з тем:
  - сучасні методи молекулярно-генетичних досліджень;
  - практичне використання молекулярно-генетичної діагностики.

### Перелік теоретичних питань для підготовки до ПМК

1. Використання молекулярно-генетичних методів в біології та медицині. Перспективи використання для фундаментальних та прикладних досліджень.
2. Організація роботи лабораторії молекулярно-генетичних досліджень.
3. Техніка безпеки при роботі в лабораторії молекулярно-генетичних досліджень. Проблема контамінації.
4. Ферменти молекулярно-генетичних досліджень: полімерази, нуклеази, лігази, фосфатази.
5. Ферменти рестрикції та модифікації: рестриктази, метилази.
6. Загальні підходи до підготовки зразків.
7. Виділення, очищення та аналіз ДНК та РНК.
8. Особливості виділення нуклеїнових кислот різного походження. Застосування методів.
9. Лізуючий буфер. Фенол-хлороформна екстракція.
10. Виділення нуклеїнових кислот з використанням сорбентів.
11. Виділення нуклеїнових кислот із використанням магнітних частинок та іонообмінних смол.

12. Визначення якісних і кількісних показників нуклеїнових кислот.
13. Визначення чистоти препарату ДНК та РНК.
14. Види ПЛР. Схема проведення ПЛР.
15. Дизайн та синтез праймерів. Склад реакційної суміші.
16. Особливості роботи з ампліфікаторами.
17. Полімеразна ланцюгова реакція у реальному часі - Real-time-ПЛР, аналіз даних.
18. ПЛР зі зворотною транскрипцією – Reverse Transcription PCR, ЗТ-ПЛР.
19. Контроль ПЛР. Переваги та недоліки методу ПЛР.
20. Використання ПЛР в наукових та клінічних дослідженнях: діагностика інфекційних захворювань, спадкових хвороб, молекулярна діагностика в онкології.
21. Сучасні тенденції розвитку ПЛР.
22. Електрофорез нуклеїнових кислот в агарозному гелі.
23. Електрофорез нуклеїнових кислот в поліакриламідному гелі.
24. Підготовка гелю та внесення зразків. Інтерпретація результатів.
25. Секвенування за допомогою капілярного секвенатора. Пробопідготовка.
26. Секвенування нового покоління (сPAL, SOLiD, Illumina/Solexa, PacBio Sequel).
27. Повногеномне секвенування.
28. Хроматограми, сіквенси. Вирівнювання нуклеотидних послідовностей.
29. Аналіз нуклеотидних послідовностей: поліморфізм, виявлення філогенетичних зв'язків.
30. Класифікація методів картування геному. Генетичні та фізичні карти.
31. Принцип та методика проведення рестрикційного аналізу.
32. Вибір рестриктаз. Інтерпретування результатів.
33. Ідентифікація фрагментів ДНК і РНК методами гібридизації.
34. Флуоресцентна гібридизація in situ (FISH). Особливості ДНК-зондів.
35. Процедура гібридизації. Значення методу в молекулярно-генетичних дослідженнях.
36. Саузерн-, Нозерн- і Вестерн-блоттинг.
37. Технології, засновані на ДНК-чіпах.
38. Основні етапи становлення молекулярно-генетичних досліджень.
39. Значення відкриття структури ДНК.
40. Нуклеотиди. Правило Чаргаффа.
41. ДНК-полімераза. Значення відкриття Таq-полімерази.
42. Перспективні напрями розвитку молекулярно-генетичних досліджень.
43. Преаналітичний етап. Основні помилки на преаналітичному етапі.
44. Ключові аспекти контролю якості преаналітичного етапу.
45. Аналітичний етап. Організація робочого місця.
46. Ключові аспекти контролю якості аналітичного етапу.
47. Постаналітичний етап. Організація оформлення та видачі результатів дослідження.
48. Принципи будови ДНК та РНК.
49. Функції ДНК та РНК.
50. Реплікація ДНК.
51. Пряма та зворотня транскрипція.
52. Регуляція транскрипції.

## **Форма підсумкового контролю успішності навчання – підсумковий модульний контроль (ПМК)**

### **Методи навчання**

- методи, що забезпечують сприймання і засвоєння знань здобувачами освіти (лекції, самостійна робота, інструктаж, консультація);
- методи застосування знань та набуття і закріплення умінь і навичок (практичні заняття, контрольні завдання, виконання практичних завдань);
- методи перевірки й оцінювання знань, умінь і навичок;
- методи заохочення і покарання;
- ділова гра, презентації, аналіз конкретних ситуацій (кейс-метод).



## Форми та методи оцінювання

- **Вхідний контроль** проводиться на початку навчальної дисципліни з метою визначення готовності здобувачів вищої освіти до її засвоєння. Контроль проводиться у тестовому режимі.
- **Поточний контроль** здійснюється під час проведення практичних занять з метою забезпечення зворотного зв'язку між науково-педагогічним працівником та здобувачем вищої освіти у процесі навчання і формування навчальної мотивації здобувачів вищої освіти.
- **Підсумковий контроль** проводиться з метою оцінки результатів навчання з дисципліни.
- **Кафедральний контроль** проводиться науково-педагогічними працівниками кафедри з метою оцінки ефективності навчального процесу на різних етапах у вигляді вхідного, поточного й семестрового контролю.
- **Усне опитування** дає змогу контролювати знання і вербальні здібності, відтворення матеріалу сприяє кращому його запам'ятовуванню, активному використанню наукових понять, що неможливо без достатнього застосування їх у мовленні.
- **Письмове опитування** допомагає з'ясувати рівень засвоєння матеріалу, але слід виключати можливість списування і ретельно слідкувати за здобувачами освіти під час цього опитування.
- **Тестування** як стандартизований метод оцінювання, відповідає новим цілям і завданням вищої медичної освіти та сприяє індивідуалізації й керованості навчального процесу і покликаний забезпечити якість підготовки майбутнього біолога-дослідника.
- **Самоконтроль** призначений для самооцінки здобувачами вищої освіти якості засвоєння навчального матеріалу з дисципліни. З цією метою створені тестові завдання для самоконтролю.

### Система поточного та підсумкового контролю

Контрольні заходи оцінювання навчальної діяльності визначають відповідність рівня набутих здобувачами знань і умінь, сформованих компетентностей вимогам освітньої програми і здійснюються з метою визначення рівня сформованості дисциплінарних компетентностей та відповідних результатів навчання, що передбачені робочою програмою навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика».

Види контрольних заходів оцінювання навчальної діяльності:

*Вхідний контроль* проводиться на початку вивчення навчальної дисципліни з метою визначення готовності здобувачів вищої освіти до її засвоєння. Контроль проводиться у тестовому режимі.

*Поточний контроль* здійснюється під час проведення практичних занять і має на меті перевірку рівня підготовленості здобувача освіти до виконання конкретної роботи.

Форми проведення *поточного* контролю під час практичних занять на кафедрі фізіології:

1. Перевірка завдань виконаних під час самостійної підготовки до практичного заняття.
2. Усне опитування.
3. Розв'язування ситуаційних задач.
4. Структуровані письмові роботи.
5. Вирішення тестів I та II рівнів.

Оцінювання поточної навчальної діяльності проводиться науково-педагогічними (педагогічними) працівниками під час практичних занять. Викладач обов'язково оцінює успішність кожного здобувача освіти на кожному занятті за чотирибальною (традиційною) шкалою з урахуванням стандартизованих, узагальнених критеріїв оцінювання знань здобувачів вищої освіти.

Оцінка успішності є інтегрованою (оцінюються всі види роботи здобувача вищої освіти) за критеріями, які доводять до відома здобувачів вищої освіти на початку вивчення відповідної дисципліни

**Стандартизовані узагальнені критерії оцінювання знань здобувачів вищої освіти в ПДМУ**

<b>За 4 бальною шкалою</b>	<b>Оцінка в ЕКТС</b>	<b>Критерії оцінювання</b>
5 відмінно	A	Здобувач освіти виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить та опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання і вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні обдарування і нахили, володіє не менш ніж 90% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
4 добре	B	Здобувач освіти вільно володіє вивченим обсягом матеріалу, застосовує його на практиці, вільно розв'язує вправи і задачі у стандартизованих ситуаціях, самостійно виправляє помилки, кількість яких незначна, володіє не менш ніж 85% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.
	C	Здобувач освіти вміє зіставляти, узагальнювати, систематизувати інформацію під керівництвом науково-педагогічного працівника, в цілому самостійно застосовувати її на практиці, контролювати власну діяльність; виправляти помилки, серед яких є суттєві, добирати аргументи для підтвердження думок, володіє не менш ніж 75% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.
3 задовільно	D	Здобувач освіти відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень, з допомогою науково-педагогічного працівника може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих. Володіє не менш ніж 65% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.
	E	Здобувач освіти володіє навчальним матеріалом на рівні вищому за початковий, значну частину його відтворює на репродуктивному рівні. Володіє не менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.
2 незадовільно	FX	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину матеріалу. Володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.
	F	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні елементарного розпізнання і відтворення окремих фактів, елементів, володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, так і усіх видів контролю.

*Підсумковий контроль* проводиться з метою оцінки результатів навчання з дисципліни. ПМК – форма підсумкового контролю засвоєння здобувачем вищої освіти теоретичного і практичного матеріалу з навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика», який проводиться після закінчення вивчення дисципліни. До ПМК допускаються здобувачі освіти, які не мають невідпрацьованих пропущених аудиторних занять, набрали мінімальну кількість балів не меншу за 72 (що відповідає середньому балу 3,0 за поточну успішність) і мають в індивідуальному навчальному плані відмітку про допуск до складання ПМК.

*Підсумковий модульний контроль* приймають екзаменатори кафедри. ПМК проводиться відкрито і гласно. Оцінки, одержані під час ПМК виставляються до «Відомості підсумкового семестрового контролю» та до індивідуальних планів здобувачів освіти. ПМК проводиться в один день у два етапи: тестування та теоретична складова. На першому етапі здобувачі освіти проходять тестування за 20 питаннями (час на виконання – 20 хвилин). Кожна вірна відповідь за тестове завдання при складанні тестового контролю зараховується як 1 бал (максимально в сумі за перший етап, відповідно 20 балів). Результат складання здобувачем вищої освіти тестового контролю не є підставою для недопуску його до складання теоретичної частини ПМК. Білет з дисципліни містить три конкретних базових теоретичних питань, які сформульовані таким чином, щоб еталонна відповідь здобувача освіти на кожне орієнтовно тривала до 3-5 хвилин.

**Регламент проведення ПМК:**

1. Вирішити 20 тестових завдань. Кожне завдання оцінюється по 1 балу (максимальна кількість набраних балів - 20).
2. Дати відповідь на 3 теоретичні питання (максимально  $20 \times 3 = 60$  балів):
  - повнота викладення – 14 балів;
  - послідовність викладення – 4 бали;
  - використання сучасних наукових досягнень – 2 бали;

За підсумком складання тестового контролю і теоретичної частини ПМК здобувачу освіти виставляється сумарна оцінка від 0 до 80 балів, конвертація балів у традиційну оцінку не проводиться. Мінімальна кількість балів підсумкового модульного контролю, за якої контроль вважається складеним, є 50 балів.

Здобувачі вищої освіти які під час вивчення навчальної дисципліни «Молекулярно-генетична діагностика», мали середній бал поточної успішності від 4,50 до 5,0 звільняються від складання ПМК і автоматично (за згодою) отримують підсумкову оцінку.

#### **Відповідність середнього балу поточної успішності за традиційною 4-бальною шкалою сумарній оцінці поточної успішності**

Середній бал поточної успішності за 4-бальною шкалою	Бали за поточну успішність після конвертації середнього балу	Середній бал поточної успішності за 4-бальною шкалою	Бали за поточну успішність після конвертації середнього балу
2,00	0	3,55	85
2,05	49	3,60	86
2,10	50	3,65	87
2,15	52	3,70	89
2,20	53	3,75	90
2,25	54	3,80	92
2,30	55	3,85	93
2,35	56	3,90	94
2,40	58	3,95	95
2,45	59	4,00	96
2,50	60	4,05	97
2,55	61	4,10	98
2,60	62	4,15	99
2,65	64	4,20	101
2,70	65	4,25	102
2,75	66	4,30	103
2,80	67	4,35	104
2,85	69	4,40	106
2,90	70	4,45	107
2,95	71	4,50	108
3,00	72	4,55	109
3,05	73	4,60	110
3,10	74	4,65	111
3,15	75	4,70	113
3,20	77	4,75	114
3,25	78	4,80	115
3,30	79	4,85	116
3,35	80	4,90	118
3,40	82	4,95	119
3,45	83	5,00	120

3,50	84		
------	----	--	--

Мінімальна конвертована сума балів поточної успішності для всіх модулів є єдиною і складає **72 бали**.

Загальна кількість балів за дисципліну включає:

- а) суму балів поточної успішності;
- б) бали підсумкового модульного контролю.

Максимальна кількість балів за модуль складає 200 балів (поточна успішність + ПМК).

Здобувач вищої освіти має право на перескладання ПМК не більше 2-х разів.

### Методичне забезпечення

- Тематичні плани лекцій, практичних занять
- план самостійної роботи
- силабуси
- критерії оцінювання знань до поточного контролю та ПМК
- тестові завдання
- підручники та навчальні посібники
- навчальний контент (демонстраційний та дидактичний матеріали)
- аудіо- і відеозаписи
- мультимедійні презентації
- каталоги ресурсів
- перелік питань до ПМК.

### Рекомендована література

#### Базова

1. Гіль М.І., Сметана О.Ю., Юлевич О.І., Нежлукченко Т.І. Молекулярна генетика та технології дослідження генома; - за ред. М.І. Гіль. - Херсон: ОЛДІ – ПЛЮС, 2015. – 320 с.
2. Герілович А.П., Єрошенко Г.А., Коровін І.В., Кінаш О.В., Герілович І.О., Родина Н.С. Молекулярно-генетичні методи діагностики. – 2022. – 148 с.
3. Молекулярна біологія: підручник / А.В. Сиволюб. - К.: Видавничо-поліграфічний центр. Київський університет, 2008. - 384 с.
4. Клінічна лабораторна діагностика: підручник / Л.Є. Лаповець, Г.Б. Лебедь, О.О. Ястремська та ін.; за ред. Л.Є. Лаповець. - 2-е видання. - Київ: ВСВ «Медицина», 2021. - 472 с.

#### Допоміжна

1. Ільїн В.М. Основи молекулярної генетики м'язової діяльності: навч. посіб. / В.М. Ільїн, С.Б. Дроздовська, В.С. Лизогуб, О.П. Безкопильний. – К.: Олімп. л-ра, 2013. – 112 с.
2. Ding, C. Quantitative analysis of nucleic acids – the last few years of progress / C. Ding, C.R. Cantor // J. Biochem. Mol. Biol. – 2004. – Vol. 37, № 1. – P. 1–10.
3. Kaderali, L. Primer design for multiplexed genotyping / L. Kaderali // Methods Mol. Biol. – 2007. – Vol. 402. – P. 269–286.
4. Milos, P. Emergence of single-molecule sequencing and potential for molecular diagnostic applications / P. Milos // Expert Review of Molecular Diagnostics. – 2009. – Vol. 9, №. 7. – P. 659–666.
5. Modrow S., Falke D., Truyen U., Schatzl H. Molecular virology. – Spektrum, 2010. – 750 p.
6. Multiplex PCR: optimization and application in diagnostic virology / E.M. Elnifro [et al.] // Clin. Microbiol. Rev. – 2000. – Vol. 13, № 4. – P. 559–570.
7. Sachse, K. PCR detection of microbial pathogens: methods and protocols. Methods in Molecular Biology / K. Sachse, J. Frey // Humana Press. – 2003. – Vol. 216. – 336 p.
8. Tamura K. MEGA4: Molecular Evolutionary Genetics Analysis (MEGA) software version 4.0 / K. Tamura, J. Dudley, M. Nei & S. Kumar // Molecular Biology and Evolution. – 2007. – Vol. 24. – P. 1596-1599.
9. Viljoen, G.J. Molecular Diagnostic PCR Handbook / G.J. Viljoen // Methods in Molecular Biology. – 2005. – Vol. 92 – P. 345.
10. Zhang, C. Miniaturized PCR chips for nucleic acid amplification and analysis: latest advances and future trends / C. Zhang, D. Xing // Nucleic. Acids. Res. – 2007. – Vol. 35, № 13. – P. 4223–4237.

### **Інформаційні ресурси**

Tietz Clinical Guide to Laboratory Tests - E-Book (4th ed.)

<https://uk.wikipedia.org>

Національний центр біотехнологічної інформації (National Center for Biotechnology Information) – Режим доступу: [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)

База даних генів (Gene) – Режим доступу: [www.ncbi.nlm.nih.gov/gene](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene)

База даних нуклеотидних послідовностей (Genbank) - Режим доступу:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank)

The Restriction Enzyme Database – Режим доступу: <http://rebase.neb.com/rebase/rebase.html>

База даних одонуклеотидних поліморфізмів (dbSNP) - Режим доступу:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/snp](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp)

<https://academic.oup.com/nar/article/25/1/1/1082879>

<https://international.neb.com/applications/dna-amplification-pcr-and-qpcr>

Розробники:

Завідувач кафедри фізіології, д.мед.н., професор Людмила Весніна

Доцент кафедри фізіології, к.б.н., доцент Валентина Соколенко