

Харківський національний університет імені В.Н.Каразіна

# Методи генетичної діагностики

Від хромосом до молекул: інструментарій сучасного лікаря

Вибіркова дисципліна для майбутніх фахівців, які прагнуть опанувати «золотий стандарт» сучасної медицини. Навчіться використовувати молекулярні методи для точних діагнозів та персоналізованого лікування.

# Що ми ставимо за мету?

01

## Розуміння методів

Сформувати розуміння можливостей та обмежень кожного методу діагностики

03

## Інтерпретація даних

Надати навички інтерпретації складних лабораторних висновків

02

## Стратегія вибору

Навчити лікаря правильно обирати метод дослідження (чому не завжди потрібен NGS?)

04

## Консультація

Розуміння алгоритмів медико-генетичного консультування

# Цитогенетика: Погляд у мікроскоп

## Каріотипування (G-banding)

Виявлення анеуплоїдій (синдроми Дауна, Едвардса, Патау) та грубих структурних перебудов хромосом

## FISH-метод

Флуоресцентна гібридизація *in situ*. Точне виявлення мікрделецій та специфічних локусів у онкогематології

## Практичне значення

Основа пренатального скринінгу та репродуктивної медицини



# Молекулярна діагностика: ПЛР та її модифікації

Стандартна ПЛР та Real-time PCR

Діагностика інфекцій, спадкових моногенних хвороб

ПЛР-РДФ (RFLP)

Пошук точкових мутацій

MLPA

Аналіз великих делецій та дуплікацій (наприклад, при спінальній м'язовій атрофії — СМА)

📄 Акцент: Найшвидші та найдоступніші методи рутинної практики

# NGS — Революція в діагностиці

WES (Whole Exome Sequencing)

Аналіз усіх кодуючих ділянок геному. Коли діагноз залишається незрозумілим


WGS (Whole Genome Sequencing)

Повне прочитання геному пацієнта

Gene Panels (Генетичні панелі)

Таргетне дослідження генів, асоційованих з конкретною патологією (наприклад, панель «Кардіоміопатії» чи «Епілепсії»)

📄 **Перевага:** Можливість знайти рідкісну мутацію de novo



# Жива медицина: Онкогенетика та Фармакогенетика

Рідка біопсія (Liquid Biopsy)

Пошук пухлинної ДНК у крові для ранньої діагностики раку

Аналіз соматичних мутацій

Вибір таргетної терапії (BRAF, EGFR, BRCA1/2)

Фармакогенетика

Як гени пацієнта впливають на метаболізм варфарину, антидепресантів чи цитостатиків

# Захист з перших днів



## НІПТ (NIPT)

Неінвазивне пренатальне тестування (аналіз ДНК плода в крові матері)



## ПГТ (PGT-M/A)

Преімплантаційне генетичне тестування ембріонів у циклах ЕКО



## Скринінг новонароджених

Розширений неонатальний скринінг на 21+ спадкове захворювання

# Стань лікарем, який бачить глибше СИМПТОМІВ!

Міст між науками

Дисципліна «Методи генетичної діагностики» — це міст між фундаментальною наукою та клінічним успіхом

Для сміливих

Чекаємо на тих, хто не боїться молекулярних викликів

Запис на курс

Інформація про систему вибору та терміни відкриття запису доступна в деканаті медичного факультету

Контакти

Доцент кафедри загальної практики-сімейної медицини  
к.б.н. Беляєва Людмила Володимирівна. [I.belyaeva@karazin.ua](mailto:I.belyaeva@karazin.ua)

