

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Волинський національний університет імені Лесі Українки
Навчально-науковий медичний інститут
Кафедра фізичної терапії та ерготерапії

СИЛАБУС

вибіркової навчальної дисципліни

Спадкові хвороби

(назва дисципліни)

підготовки _____ **магістра**
(назва освітнього рівня)

спеціальності _____ **227 фізична терапія, ерготерапія**
(шифр і назва спеціальності)

освітньо-професійної програми _____ **фізична терапія**
(назва освітньо-професійної освітньо-наукової/освітньо-творчої програм)

|

Силабус навчальної дисципліни «Спадкові хвороби» підготовки “магістра”, галузі знань- 22- охорона здоров'я, спеціальності — 227 — фізична терапія, ерготерапія, за освітньо-професійною програмою - фізична терапія

Розробники: Усова О.В., к. біол. н., доцент кафедри фізичної терапії та ерготерапії, Гайдучик П.Д., к. псих. наук, старший викладач кафедри клінічної медицини

Силабус навчальної дисципліни затверджена на засіданні кафедри **фізичної терапії та ерготерапії**

протокол № 3 від 16.10.2020 р.

Завідувач кафедри:



(Андрійчук О. Я.)

I. ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, освітня програма, освітній ступінь	Характеристика навчальної дисципліни
Денна форма навчання	22 Охорона здоров'я	Вибіркова
Кількість годин/кредитів 120/4	227 Фізична терапія, ерготерапія 227.01 Фізична терапія <i>магістр</i>	Рік навчання 2 Семестр 3-ій Лекції 10 год. Практичні (семінарські) 14 год. Лабораторні Індивідуальні Самостійна робота 90 год. Консультації 6 год.
ІНДЗ:є		Форма контролю: залік

II. ІНФОРМАЦІЯ ПРО ВИКЛАДАЧІВ

Викладачі: Усова Оксана Василівна, доцент, кандидат біологічних наук, доцент кафедри фізичної терапії та ерготерапії alex_uas@ukr.net

Комунікація зі студентами: електронною поштою, на заняттях згідно розкладу, за графіком консультацій і відпрацювань, [Office 365 \(Teams\)](#)

Розклад занять розміщено на сайті навчального відділу ВНУ: <http://194.44.187.20/cgi-bin/timetable.cgi?n=700>

Розклад консультацій. Консультації проводяться згідно розкладу, що розміщений на дошці оголошень кафедри фізичної терапії та ерготерапії.

III. ОПИС ДИСЦИПЛІНИ

АНОТАЦІЯ КУРСУ

Вроджені аномалії розвитку, хромосомні, моно генні та мітохондріальні хвороби характеризуються хронічним перебігом та залученням в патологічні процеси різних органів та систем. Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю.

Вивчення цього курсу формує у студентів систему знань з питань спадкової патології, оскільки вони посідають перше місце в світі серед усіх захворювань. Варто пам'ятати, що певною мірою залежить від спадкових особливостей організму, які також зумовлюють ступінь тяжкості хвороби та її прогноз. Вивчення передбачає набуття майбутніми фізичними терапевтами знань, які допоможуть ефективніше організувати та провести реабілітаційні заходи за участі осіб зі спадковими хворобами.

Метою викладання навчальної дисципліни «Спадкові хвороби» є надати необхідні знання студентам про сучасні проблеми спадковості.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Спадкові хвороби» є:

- вивчити цитологічні та біохімічні основи спадковості, закономірності успадкування ознак, механізми розвитку спадкової патології;

- оцінити вплив зовнішнього середовища на появу спадкових моногенних і полігенних захворювань;
- застосувати знання фенотипового прояву для пояснення механізмів виникнення спадкових хвороб людини;
- застосовувати отримані знання для роботи з такими патологіями реабілітантів.

Згідно з вимогами освітньо-професійної програми студенти повинні:

знати:

- цитологічні і біохімічні основи спадковості
- закономірності успадкування ознак,
- механізми розвитку спадкової патології,
- вплив зовнішнього середовища на появу спадкових моногенних і полігенних захворювань

вміти:

- визначати клінічні особливості спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);
- правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- застосовувати набуті знання щодо виявлення функціональних проблем осіб зі спадковою патологією, забезпечувати відповідність рухової активності функціональним можливостям та потребам таких пацієнтів, проводити контроль фізичного стану таких пацієнтів відповідними засобами й методами, організувати та проводити реабілітаційні заходи з участю осіб зі спадковими хворобами.

Структура навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин					ФК*/Бали
	Усього	у тому числі				
		Лекції	Практичні	Консультації	Сам. робота	
Змістовий модуль 1. Сучасні проблеми спадковості						
Тема 1. Цитологічні основи спадковості. Структурна організація геному людини	26	2	2	2	20	ДС, ІРС/6
Тема 2. Закономірності успадкування ознак. Хромосомна теорія спадковості. Взаємодія генів	22	2	2		18	ДС, ІРС/6
Тема 3. Спадковість і середовище	18	2	2		14	ДС, ІРС/6
Тема 4. Спадкові хвороби людини. Їх визначення, причини появи та класифікація	26	2	4	2	18	ДС, ІРС/6
Тема 5. Медико-генетичні аспекти сім'ї	28	2	4	2	20	ІРС, ДБ/6
Разом за змістовим модулем 1	120	10	14	6	90	30
ІНДЗ						10
МКР1						Т/60
Усього годин/балів	120	10	14	6	90	100

* Форма контролю: ДС – дискусія, ДБ – дебати, Т – тести, ТР – тренінг, РЗ/К – розв'язування задач / кейсів, ІНДЗ/ІРС – індивідуальне завдання / індивідуальна робота студента, РМГ – робота в малих групах, МКР – модульна контрольна робота, Р-Реферат, а також аналітична записка, аналітичний аналіз твору тощо.

На вивчення навчальної дисципліни відводиться 120 годин / 4 кредити ECTS

Завдання для самостійного опрацювання

№	Тема	Кількість годин
1	Структура і властивості хромосом. Їх класифікація. Нормальний каріотип у людини. Молекулярна організація хромосом.	12
2	Генетична структура людських популяцій.	10
3	Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.	10
4	Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.	10
5	Структура білків та їх функції. Біосинтез білків. Генетичний код	12
6	Мінливість організмів, її види та значення.	10
7	Мутаційна мінливість, види мутацій. Мутагени	10
8	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	10
9	Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення).	10
	<i>Разом</i>	<i>94</i>

IV. ПОЛІТИКА ОЦІНЮВАННЯ

Розподіл балів та критерії оцінювання

Загальна оцінка за курс складається як алгебраїчна сума оцінок за практичні заняття, індивідуальне дослідне завдання; контрольну роботу наприкінці вивчення курсу.

Оцінювання здійснюється за 100-бальною шкалою ECTS. На оцінку завдань модуля I і II відводиться 40 балів, модуля III – 60 балів.

Модуль I передбачає перевірку якості засвоєння теоретичного курсу, виконання практичних робіт безпосередньо на заняттях. Загальна кількість тем цього модуля становить 5 – I змістовий модуль. Кожна з тем I змістового модуля оцінюється від 0 до 6 балів.

Модуль II передбачає виконання студентом дослідного завдання, використовуючи доступні методи дослідження (опитувальники та шкали), узагальнення і висновки по його результатах чи написання реферату.

Модуль III передбачає перевірку підсумкових знань і вмінь студентів шляхом написання модульної контрольної роботи. Контрольна робота оцінюється за 60- бальною шкалою.

Критерії оцінювання знань студентів:

- **ступінь** виконання студентами поставлених завдань;
- **якість** знань проявлених під час лабораторних занять;
- **рівень** сформованості умінь та навичок практичної роботи студентів як майбутніх фахівців з фізичної терапії.

Практичні заняття першого модуля оцінюються максимум у 6 балів:

6 балів виставляється, якщо студент має системні, глибокі знання, виявляє неординарні творчі здібності в навчальній діяльності, вміє ставити і розв'язувати проблеми, самостійно здобувати і використовувати інформацію, аргументувати власні судження теоретичними і фактичними положеннями, підсумувати сказане висновками. Студент вільно володіє спеціальною термінологією, грамотно ілюструє відповідь прикладами, вміє комплексно застосовувати знання з інших дисциплін.

5 балів виставляється, якщо студент має системні, глибокі знання, виявляє неординарні творчі здібності в навчальній діяльності, вміє ставити і розв'язувати проблеми, самостійно здобувати і використовувати інформацію, аргументувати власні судження теоретичними і фактичними положеннями, підсумувати сказане висновками. Студент вільно володіє спеціальною термінологією, грамотно ілюструє відповідь прикладами.

4 бали виставляється, якщо студент має системні, глибокі знання, виявляє неординарні творчі здібності в навчальній діяльності, вміє ставити і розв'язувати проблеми, самостійно здобувати і використовувати інформацію, аргументувати власні судження

теоретичними і фактичними положеннями, підсумувати сказане висновками. Студент вільно володіє спеціальною термінологією.

3 бали виставляється, якщо студент дає відповідь, що задовільняє ті вимоги, що й на 2 бали, але допускає деякі практичні помилки, незначні неточності.

2 бали виставляється, якщо студент виявляє знання і розуміння основних положень, але викладений матеріал не досить послідовно і допускає деякі помилки, але вміє робити узагальнення, подавати основні тези.

1 бал виставляється, якщо студент виявляє знання і розуміння основних положень, але викладений матеріал не досить послідовно і допускає деякі помилки.

0 виставляється, якщо студент не виявляє знань з вивченого матеріалу.

ІНДЗ оцінюється максимум у 10 бали

Бали	Загальні критерії оцінювання навчальних досягнень студента
10	Обґрунтовано актуальність, сформульовано мету, завдання та визначено методи дослідження. Складено план дослідження Проведено критичний аналіз суті та змісту першоджерел. Викладено факти, ідеї, результати дослідження в логічній послідовності. Дотримані правила реферування наукових публікацій Прослідковуються доказовість висновків, обґрунтованість власної позиції, пропозиції щодо розв'язання проблеми, визначення перспектив дослідження.
7	Обґрунтовано актуальність, сформульовано мету, завдання та визначено методи дослідження. Складено план дослідження Проведено критичний аналіз суті та змісту першоджерел. Викладено факти, ідеї, результати дослідження в логічній послідовності. Дотримані правила реферування наукових публікацій Наявні доказовість висновків і обґрунтованість власної позиції.
5	Обґрунтовано актуальність, сформульовано мету, завдання та визначено методи дослідження. Складено план дослідження Проведено критичний аналіз суті та змісту першоджерел. Викладено факти, ідеї, результати дослідження в логічній послідовності. Не дотримані правила реферування наукових публікацій. Відсутні доказовість висновків, обґрунтованість власної позиції, пропозиції щодо розв'язання проблеми, визначення перспектив дослідження.
3	Обґрунтовано актуальність, сформульовано мету, завдання та визначено методи дослідження. Складено план дослідження. Проведено критичний аналіз суті та змісту першоджерел.
0	Робота не виконана

У разі наявності документа, що засвідчує навчання на сертифікованих курсах, онлайн-курсах, які дотичні до тем дисципліни, можливе зарахування певної кількості годин, відповідно до [Положення про визнання результатів навчання, отриманих у формальній, неформальній та/або інформальній освіті у Волинському національному університеті імені Лесі Українки](#)

Критерії оцінювання модульного / підсумкового тесту: Кожна правильна відповідь модульного тесту оцінюється в один бал.

Політика щодо академічної доброчесності. Студент повинен самостійно виконувати навчальні завдання поточного та підсумкового контролю результатів навчання (практичні роботи, модульну контрольну роботу, ІНДЗ, самостійні роботи)

При виконанні самостійних, ІНДЗ та практичних робіт студент обов'язково повинен посилатися на джерела інформації у разі запозичень ідей або тверджень.

Політика щодо дедлайнів та перескладання. Студент має можливість відпрацювати 50% занять, які пропущені з неповажних причин, та всі заняття, які пропустив з поважної причини, та написати пропущені модульні контрольні роботи.

Відпрацювання проводяться згідно графіку, який знаходиться на дошці оголошень кафедри та на індивідуальних консультаціях з дисципліни.

Якщо студент не з'являється згідно графіку, заняття вважаються невідпрацьованими.

До заліку допускаються студенти, які набрали мінімум 12 балів за практичні заняття та виконали ІНДЗ.

V. ПІДСУМКОВИЙ КОНТРОЛЬ

Залік здійснюється провідним викладачем, має на меті перевірку рівня знань студента під час виконання тестових завдань. Максимальна кількість балів, яку студент може набрати за залік становить 60 балів. Оцінювання знань студентів здійснюється за результатами поточного й модульного контролю. При цьому завдання із цих видів контролю оцінюються в діапазоні від 0 до 100 балів включно. У випадку незадовільної підсумкової оцінки студент складає залік у формі **усного опитування чи тестування**. При цьому бали, набрані за результатами модульної контрольної роботи, анулюються.

Поточний контроль (мах = 40 балів)					Модульний контроль (мах = 60 балів)	Заг. к-сть балів
Модуль 1					Модуль 3	
ЗМ1					МКР 1	100
1	2	3	4	5		
6	6	6	6	6	10	
30					10	
					60	

VI. Шкала оцінювання

Оцінка в балах за всі види навчальної діяльності	Оцінка
90 – 100	Зараховано
82 – 89	
75 - 81	
67 -74	
60 - 66	
1 – 59	Незараховано

Студенту, який з навчальної дисципліни має семестровий рейтинговий бал 60 і вище, підсумкова оцінка виставляється автоматично – “зараховано”. Якщо семестровий рейтинговий бал студента становить 1 – 59 балів, він має можливість повторно скласти залік.

VII. РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

1. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики / Т. І. Бужієвська. – Київ : Здоров'я, 2001. – 135 с.
2. Дронин М. С. Основи медичної генетики / М. С. Дронин. – Минск : Вышэйш. шк., 1978. – 95 с.
3. Медична генетика: Підручник / за ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р.В. Богатирьової, проф. О.П. Волосовця. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с
4. Романенко О. В. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич. – К. : Здоров'я, 2005. – 372 с.
5. Сорокман Т. В. Клінічна генетика / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка. – Чернівці : Медуніверситет, 2006. – 449 с.
6. Шевчук Т.Я., Коржик О.В. Сучасні проблеми спадковості: Навчально-методичні матеріали до лабораторних занять / Т.Я. Шевчук, О.В. Коржик. – Луцьк.: ПП Іванюк В.П., 2020. – 36 с.

7. Шевчук Т. Я. Сучасні проблеми спадковості. Конспект лекцій. Навчальний посібник / Т. Я. Шевчук, О. Р. Дмитроца. – Луцьк : «Вежа» видавництво Волинського нац. ун-ту ім. Лесі Українки, 2011. – 124 с.
8. Шевчук Т. Я. Генетика людини: Навчально-методичне видання. Опорний конспект лекцій / Т. Я. Шевчук, О. Р. Дмитроца, С. Є. Швайко, Н. М. Руднік. – Луцьк : «Вежа» видавництво Волинського нац. ун-ту ім. Лесі Українки, 2009. – С. 96.