

# РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

## СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

### 1. Загальна інформація про навчальну дисципліну

<b>Повна назва навчальної дисципліни</b>	Медична генетика
<b>Повна офіційна назва закладу вищої освіти</b>	Сумський державний університет
<b>Повна назва структурного підрозділу</b>	Навчально-науковий медичний інститут. Кафедра педіатрії
<b>Розробник(и)</b>	Школьна Ірина Іванівна, Петрашенко Вікторія Олександрівна
<b>Рівень вищої освіти</b>	Другий рівень вищої освіти, НРК – 7 рівень, QF-LLL – 7 рівень, FQ-EHEA – другий цикл
<b>Тривалість вивчення навчальної дисципліни</b>	один семестр
<b>Обсяг навчальної дисципліни</b>	Обсяг становить 1 кред. ЄКТС, 30 год. Для денної форми навчання 22 год. становить контактна робота з викладачем (4 год. лекцій, 18 год. практичних занять), 8 год. становить самостійна робота.
<b>Мова викладання</b>	Українська

### 2. Місце навчальної дисципліни в освітній програмі

<b>Статус дисципліни</b>	Обов'язкова навчальна дисципліна для освітньої програми "Медицина"
<b>Передумови для вивчення дисципліни</b>	"Крок-1", Необхідні знання з: латинської мови та медичної термінології, медичної біології, медичної хімії, медичної інформатики, біологічної та біоорганічної хімії, анатомії людини, фізіології, гістології, цитології та ембріології, мікробіології, вірусології та імунології, патоморфології, патофізіології, фармакології, гігієни та екології, пропедевтики педіатрії, сестринської практики
<b>Додаткові умови</b>	Додаткові умови відсутні
<b>Обмеження</b>	Обмеження відсутні

### 3. Мета навчальної дисципліни

Метою навчальної дисципліни є досягнення студентами сучасних знань з медичної генетики, вивчення клінічної картини найпоширеніших форм генних і хромосомних захворювань,

новітніх способів їх діагностики і методів лікування з дотриманням принципів медичної етики та деонтології.

#### 4. Зміст навчальної дисципліни

Тема 1 Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Семіотика спадкових захворювань. Вади розвитку.
Тема 2 Моногенні хвороби Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.
Тема 3 Метаболічні хвороби Загальна характеристика спадкових хвороб обміну. Клінічна характеристика окремих форм спадкових хвороб обміну.
Тема 4 Спадкові хвороби обміну Принципи лікування спадкових хвороб обміну на засадах доказової медицини. Реабілітація і соціальна адаптація.
Тема 5 Хромосомні хвороби Загальна характеристика хромосомних хвороб. Етіологія, цитогенетика, клінічна характеристика окремих форм хромосомних хвороб
Тема 6 Хромосомні хвороби Принципи реабілітації і соціальної адаптації пацієнтів із хромосомною патологією.
Тема 7 Хвороби зі спадковою схильністю Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики.
Тема 8 Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми.
Тема 9 Диференційований залік – медична генетика Диференційований залік – медична генетика

#### 5. Очікувані результати навчання навчальної дисципліни

Після успішного вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти зможе:

РН1	Визначати групи ризику щодо розвитку генетичних патологій. Збирати дані про скарги пацієнта, анамнез хвороби, анамнез життя хворого з генетичною патологією.
-----	--

PH2	Оцінювати інформацію щодо діагнозу, застосовуючи стандартну процедуру на підставі результатів генетичних методів дослідження. Призначати доцільне лабораторне та/або інструментальне обстеження при наявності генетичної патології. Здійснювати диференційну діагностику генетичних хвороб.
PH3	Вміти проводити відбір з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичного, біохімічних і молекулярно-генетичних методів дослідження.
PH4	Вміти визначати необхідний режим навчання, праці та відпочинку дітей при лікуванні генетичної патології. Планувати профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникнення спадкових чи вроджених хвороб. Планувати превентивні заходи, щодо зниження частоти найпоширеніших захворювань мультифакторіального генезу на основі генетичних підходів.ахворювань.
PH5	Визначати характер харчування дітей при лікуванні спадкових захворювань.
PH6	Визначати необхідний режим та об'єм лікування при наявності генетичної патології.
PH7	Набути навички консультування з питань планування сім'ї та медико-генетичного консультування.
PH8	Вміти визначати тактику ведення дітей з генетичною патологією, що підлягають диспансерному нагляду
PH9	Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я дітей та на ризик розвитку спадкової та/чи вродженої патології
PH10	Вміти працювати з професійною літературою, аналізувати та використовувати отриману інформацію. Використовувати фахову лексику у практичній діяльності.
PH11	Вміти збирати генеалогічний анамнез, скласти родовід, аналізуючи тип успадкування чи ознаку хвороби у родині.
PH12	Здобути навички клінічного обстеження дітей різних вікових груп з генетичною схильністю розвитку спадкових хвороб

## 6. Роль навчальної дисципліни у досягненні програмних результатів

Програмні результати навчання, досягнення яких забезпечує навчальна дисципліна.

Для спеціальності 222 Медицина:

PP1	Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми; за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати найбільш вірогідний нозологічний або синдромний попередній клінічний діагноз захворювання
PP2	Збирати інформацію про загальний стан пацієнта, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів та систем організму, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу

ПР3	Призначати та аналізувати додаткові (обов'язкові та за вибором) методи обстеження (лабораторні, рентгенологічні, функціональні та/або інструментальні), пацієнтів із захворюваннями органів і систем організму для проведення диференційної діагностики захворювань
ПР4	Встановлювати остаточний клінічний діагноз шляхом прийняття обґрунтованого рішення та логічного 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 лікувальної установи
ПР5	Визначити головний клінічний синдром або чим обумовлена тяжкість стану потерпілого/постраждалого шляхом прийняття обґрунтованого рішення та оцінки стану людини за будь-яких обставин (вдома, на вулиці, закладі охорони здоров'я, його підрозділі) у т.ч. в умовах надзвичайної ситуації та бойових дій, в польових умовах, в умовах нестачі інформації та обмеженого часу.
ПР6	Визначати характер та принципи лікування хворих (консервативне, оперативне) із захворюваннями в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, у разі необхідності розширення стандартної схеми вміти обґрунтувати персоналізовані рекомендації під контролем лікаря-керівника в умовах лікувальної установи.
ПР7	Визначати необхідний режим праці та відпочинку при лікуванні хворих на захворювання в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах, на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами
ПР8	Визначати необхідну дієту при лікуванні хворих на захворювання в умовах закладу охорони здоров'я, вдома у хворого та на етапах медичної евакуації, в т.ч. у польових умовах на підставі попереднього клінічного діагнозу, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм, шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами.
ПР10	Проводити оцінку загального стану новонародженої дитини шляхом прийняття обґрунтованого рішення за існуючими алгоритмами та стандартними схемами, дотримуючись відповідних етичних та юридичних норм.
ПР14	Виконувати медичні маніпуляції 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.

ПР18	Відшукувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію. Застосовувати сучасні цифрові технології, спеціалізоване програмне забезпечення, статистичні методи аналізу даних для розв'язання складних задач охорони здоров'я.
ПР19	Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення.

## 7. Роль освітнього компонента у формуванні соціальних навичок

Загальні компетентності та соціальні навички, формування яких забезпечує навчальна дисципліна:

СН1	Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.
СН2	Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.
СН3	Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності
СН4	Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
СН5	Здатність приймати обґрунтовані рішення; працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії.
СН6	Здатність до використання інформаційних і комунікаційних технологій
СН7	Визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.

## 8. Види навчальних занять

<p><b>Тема 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології</b></p>
<p>Пр1 "Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини." (денна) Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті із застосуванням віртуальної симуляції (перегляд фільмів ) з подальшим обговоренням. Робота з генеалогічними картками.</p>
<p><b>Тема 2. Моногенні хвороби</b></p>
<p>Лк1 "Моногенні хвороби" (денна) Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб. Викладання проводиться у вигляді мультимедійних лекцій.</p>
<p>Пр2 "Моногенні хвороби" (денна) Загальна характеристика моногенної патології. Етіологія та механізми патогенезу моногенних захворювань. Типи генних мутацій. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, розв'язування ситуаційних задач, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів про найпоширеніші варіанти моногенної патології в популяції) з подальшим обговоренням. За відсутністю карантинних обмежень робота у відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).</p>

### **Тема 3. Метаболічні хвороби**

Пр3 "Метаболічні хвороби" (денна)

Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб на засадах доказової медицини. Реабілітація і соціальна адаптація. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, розв'язування ситуаційних задач, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів про найпоширеніші варіанти метаболічних хвороб) з подальшим обговоренням. За можливості робота біля ліжка хворого у відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

### **Тема 4. Спадкові хвороби обміну**

Пр4 "Спадкові хвороби обміну" (денна)

Спадкові хвороби обміну. Принципи лікування спадкових хвороб на засадах доказової медицини. Реабілітація і соціальна адаптація. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, розв'язування ситуаційних задач. За можливості робота біля ліжка хворого у відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

### **Тема 5. Хромосомні хвороби**

Лк2 "Хромосомні хвороби" (денна)

Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка основних форм хромосомних хвороб. Викладання проводиться у вигляді мультимедійних лекцій.

Пр5 "Хромосомні хвороби" (денна)

Загальна характеристика хромосомних хвороб. Клініка та діагностика основних форм хромосомних хвороб. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті. За відсутності карантинних обмежень робота біля ліжка хворого у профільних відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом). Аналіз каріограм.

### **Тема 6. Хромосомні хвороби**

Пр6 "Хромосомні хвороби" (денна)

Принципи реабілітації і соціальної адаптації пацієнтів із хромосомною патологією. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті. За відсутності карантинних обмежень робота біля ліжка хворого у профільних відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом)

### **Тема 7. Хвороби зі спадковою схильністю**

Пр7 "Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань" (денна)

Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті. Крім того, при вивченні даної теми передбачаються рольові ігри, за відсутності карантинних обмежень робота біля ліжка хворого у профільних відділеннях лікувального закладу (згідно угоди про співробітництво між лікувальним закладом та університетом).

## **Тема 8. Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика**

Пр8 "Пренатальна діагностика. Скринуючі програми" (денна)

Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультування. Пренатальна діагностика. Скринуючі програми. Вивчення даної теми передбачає теоретичну роботу в навчальній кімнаті, застосування віртуальної симуляції (перегляд фільмів з демонстрацією методик проведення інвазивних і неінвазивних пренатальних досліджень) з подальшим обговоренням. Інтерпретація результатів подвійного та потрійного біохімічного скринінгу та аналіз ультразвукового дослідження плода. Крім того, при вивченні даної теми передбачаються рольові ігри для удосконалення навичок своєчасної діагностики вад розвитку на допологовому етапі.

## **Тема 9. Диференційований залік – медична генетика**

Пр9 "Диференційований залік" (денна)

Складання комплексного письмового диференційованого заліку

## **9. Стратегія викладання та навчання**

### 9.1 Методи викладання та навчання

Дисципліна передбачає навчання через:

МН1	Кейс-орієнтоване навчання
МН2	Командно-орієнтоване навчання (TBL)
МН3	Навчання на основі досліджень (RBL)
МН4	Практикоорієнтоване навчання
МН5	Самостійне навчання
МН6	Електронне навчання
МН7	Лекційне навчання

Викладання дисципліни відбувається із застосуванням сучасних методів навчання (CBL, TBL, RBL), які сприяють не тільки розвитку фахових здібностей, а й стимулюють до творчого мислення

Набуття студентами soft skills здійснюється протягом усього періоду вивчення дисципліни. Здатність до аналітичного та критичного мислення, роботі в команді, наполегливість формується під час командно-, практико- та кейс-орієнтованого навчання, знання та розуміння предметної області здобувається протягом лекцій, самонавчання. Електронне навчання стимулює здатність до використання інформаційних технологій. навчання на основі досліджень спонукає до розвитку визначеності та наполегливості щодо поставлених завдань і взятих обов'язків.

### 9.2 Види навчальної діяльності

НД1	Підготовка до практичних занять
НД2	Розбір клінічних кейсів

НД3	Практична робота з пацієнтом у профільних відділеннях лікарні
НД4	Електронне навчання у системах (Zoom, MIX.sumdu.edu.ua)
НД5	Індивідуальний дослідницький проєкт (студентська наукова робота, стаття, тези тощо)
НД6	Робота з підручниками та релевантними інформаційними джерелами
НД7	Виконання групового практичного завдання
НД8	Інтерпретація каріограм
НД9	Інтерактивні лекції

## 10. Методи та критерії оцінювання

### 10.1. Критерії оцінювання

Визначення	Чотирибальна національна шкала оцінювання	Рейтингова бальна шкала оцінювання
Відмінне виконання лише з незначною кількістю помилок	5 (відмінно)	$170 \leq RD \leq 200$
Вище середнього рівня з кількома помилками	4 (добре)	$140 \leq RD < 169$
Непогано, але зі значною кількістю недоліків	3 (задовільно)	$120 \leq RD < 139$
Можливе повторне складання	2 (незадовільно)	$0 \leq RD < 119$

### 10.2 Методи поточного формативного оцінювання

	Характеристика	Дедлайн, тижні	Зворотний зв'язок
МФО1 Поточне оцінювання рівня теоретичної та практичної підготовки	Включає в себе усне опитування, інтерпретацію каріограм, лабораторних та інструментальних методів обстеження, об'єктивне структуроване обстеження пацієнта, вирішення клінічних групових та індивідуальних кейсів, поточне тестування. Студенти, які долучені до дослідницької діяльності, мають можливість презентувати результати власних досліджень на конференціях, конкурсах студентських наукових робіт тощо (заохочувальна діяльність, додаткові бали)	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Проводиться на кожному занятті результат виконання НД впливає на комплексну оцінку за практичне заняття



<p>МФО2 Консультування викладача під час підготування індивідуального дослідницького проєкту (виступ на конференції, конкурсі наукових робіт)</p>	<p>Важливим фактором формування професійних якостей майбутніх спеціалістів є науково-дослідна робота студентів. Залучення останніх до дослідницької діяльності сприяє формуванню їхнього наукового світогляду, працелюбства, працездатності, ініціативності тощо.</p>	<p>Протягом усього періоду вивчення дисципліни</p>	<p>Усні коментарі викладача. Студенту надаються додаткові заохочувальні бали (від 5 до 10), залежно від виду дослідницького проєкту</p>
<p>МФО3 Настанови викладача в процесі виконання практичних завдань</p>	<p>У настановах розкриваються методи педагогічного контролю за професійною діяльністю здобувачів. Ефективність визначається дотриманням усіх етапів виконання практичних завдань. Результативністю сформованості необхідних практичних умінь і навичок залежить від рівня сформованості практичної компетентності.</p>	<p>Протягом усього періоду вивчення дисципліни</p>	<p>Консультування студентів в роботі зі стандартизованим пацієнтом, пряме та непряме спостереження спостереження за роботою здобувачів "біля ліжка" хворого із подальшим визначенням рівня практичної підготовки</p>
<p>МФО4 Опитування та усні коментарі викладача за його результатами</p>	<p>Надає можливість виявити стан набутого студентами досвіду навчальної діяльності відповідно до поставлених цілей, з'ясувати передумови стану сформованості отриманих результатів, причини виникнення утруднень, скоригувати процес навчання, відстежити динаміку формування результатів навчання та спрогнозувати їх розвиток.</p>	<p>Протягом усього періоду вивчення дисципліни</p>	<p>За отриманими даними про результати навчання, на основі їх аналізу пропонується визначити оцінку як показник досягнень навчальної діяльності здобувачів</p>
<p>МФО5 Розв'язування клінічних кейсів</p>	<p>Кейс-метод дозволяє розкрити та сформулювати необхідні для подальшої трудової діяльності якості та здібності студентів-медиків, формує клінічне мислення, аналітичні здібності, самостійність у прийнятті рішення, комунікативність, навички роботи з достатньо великим об'ємом інформації.</p>	<p>Протягом усього періоду вивчення дисципліни</p>	<p>Оцінка здібності студента до клінічного мислення, обґрунтування своїх рішень, чітко висловлювати свої думки, визначення рівня теоретичної підготовки, що відображається у відповідній оцінці</p>

МФО6 Тести (автоматизовані тести) для контролю навчальних досягнень здобувачів	Метод ефективної перевірки рівня засвоєння знань, умінь і навичок із кожної теми навчальної дисципліни. Тестування дозволяє перевірити засвоєння навчального матеріалу із кожної тематики.	Протягом всього періоду вивчення дисципліни	Студент має надати 60% правильних відповідей, що є допуском до практичної частини заняття
МФО7 Завдання оцінювання рівня теоретичної підготовки	Оцінка набутих теоретичних знань із тематики дисципліни. Проводиться на кожному практичному занятті відповідно конкретним цілям кожної теми на основі комплексного оцінювання діяльності	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Зворотний зв'язок спрямований на підтримку самостійної роботи студентів, виявлення недоліків та оцінку рівня набутих теоретичних знань
МФО8 Дискусії у фокус-групах	Метод дозволяє залучити всіх учасників до процесу обговорення та обґрунтування власної думки шляхом багатосторонньої комунікації, розвинути вміння вести професійну дискусію, виховати повагу до колег та здатність до генерації альтернативних ідей і пропозицій.	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Оцінка здатності студента до роботи в команді, вміння обґрунтовувати свої рішення, визначення рівня теоретичної підготовки, що відображається у відповідній оцінці
МФО9 Взаємооцінювання (peer assessment)	Партнерська взаємодія, спрямована на покращення результатів навчальної діяльності за рахунок порівняння власного поточного рівня успішності із попередніми показниками. Забезпечує можливість аналізу власної освітньої діяльності	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Корегування спільно зі здобувачами підходів до навчання з урахуванням результатів оцінювання
МФО10 Тести (автоматизовані тести) для контролю навчальних досягнень здобувачів	Метод ефективної перевірки рівня засвоєння знань, умінь і навичок із кожної теми навчальної дисципліни. Тестування дозволяє перевірити засвоєння навчального матеріалу із кожної тематики.	Протягом всього періоду вивчення дисципліни	Студент має надати 60% правильних відповідей, що є допуском до практичної частини заняття

### 10.3 Методи підсумкового сумативного оцінювання

	Характеристика	Дедлайн, тижні	Зворотний зв'язок
--	----------------	-------------------	----------------------

МСО1 Поточне оцінювання рівня теоретичної та практичної підготовки	Включає в себе усне опитування, інтерпретацію лабораторних та інструментальних методів обстеження, об'єктивне структуроване обстеження пацієнта, вирішення клінічних групових та індивідуальних кейсів, поточне тестування. Студенти, які долучені до дослідницької діяльності, мають можливість презентувати результати власних досліджень на конференціях, конкурсах студентських наукових робіт тощо (заохочувальна діяльність, додаткові бали)	Протягом усього періоду вивчення дисципліни	Проводиться на кожному занятті результат виконання НД впливає на комплексну оцінку за практичне заняття
МСО2 Диференційований залік	До складання заліку допускаються здобувачі, які успішно засвоїли матеріал з дисципліни	На останньому занятті з дисципліни	Здобувач може отримати 80 балів за диф.залік. Мінімальна кількість балів, яку має отримати студент -48 балів
МСО3 Підсумкове тестування	Метод ефективною перевірки рівня засвоєння знань, умінь і навичок із навчальної дисципліни. Тестування дозволяє перевірити результати навчання протягом циклу та визначити рівень знань по завершенню дисципліни.	Підсумкове комп'ютерне тестування по завершенню курсу (10 балів)	Є допуском до складання заліку

#### Контрольні заходи:

		Максимальна кількість балів	Можливість перескладання з метою підвищення оцінки
<b>Другий семестр вивчення</b>		<b>200 балів</b>	
МСО1. Поточне оцінювання рівня теоретичної та практичної підготовки		<b>110</b>	
		110	Ні
МСО2. Диференційований залік		<b>80</b>	
		80	Ні
МСО3. Підсумкове тестування		<b>10</b>	
		10	Ні

Оцінка з дисципліни, визначається як сума балів за поточну навчальну діяльність (не менше 72) та балів за підсумковий модульний контроль (не менше 48). Кількість балів за поточну діяльність вираховується за формулою  $110 \times \text{середнє арифметичне успішності студента}$  у 4

бальній системі оцінювання /5. За діагностичне тестування студент отримує максимально 10 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен отримати студент - 6 балів. Максимальна кількість балів за поточну навчальну діяльність студента - 120. Студент допускається до заліку за умови виконання вимог навчальної програми та у разі, якщо за поточну навчальну діяльність він набрав не менше 72 балів: 66 балів під час практичних занять та 6 балів за тестування. Підсумковий модульний контроль проводиться наприкінці навчального семестру у формі письмового заліку, при цьому оцінці «5» відповідає 80 балів, «4» - 64 бали, «3» - 48 балів, «2» - 0 балів. У випадку незадовільного результату за підсумковий модульний контроль студент має право перескласти залік. Студенти, які не з'явилися на залік без поважної причини, вважаються такими, що отримали незадовільну оцінку. Відмова студента виконувати підсумкове модульне завдання атестується як незадовільна відповідь. Заохочувальні бали додаються до оцінки з дисципліни за виконання індивідуального дослідницького проекту ( захист студентської наукової роботи 10 балів, виступ на конференції, стендова доповідь на конференції, тези доповідей - 5 балів). Загальний бал з дисципліни не може перевищувати 200 балів. Передбачена можливість перезарахування балів, отриманих за системою неформальної освіти відповідно до Положення.

## 11. Ресурсне забезпечення навчальної дисципліни

### 11.1 Засоби навчання

ЗН1	Інформаційно-комунікаційні системи, програмне забезпечення (для підтримки дистанційного навчання)
ЗН2	Бібліотечні фонди, архів каріограм, генеалогічних карток, результатів біохімічних скринінгових досліджень крові (подвійний тест, потрібний тест) та ультразвукового скринінгу
ЗН3	Комп'ютери, комп'ютерні системи та мережи
ЗН4	КНП СОР "Обласна дитяча клінічна лікарня"
ЗН5	Мультимедіа, відео- і звуковідтворювальна, проєкційна апаратура (відеокамери, проєктори, екрани ноутбуки)

### 11.2 Інформаційне та навчально-методичне забезпечення

Основна література	
1	Вибрані аспекти медичної генетики [Текст] : навч. посіб. / С. М. Касян, В. О. Петрашенко, М. П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук., проф. О.І.Сміяна. — Суми : СумДУ, 2019. — 164 с.
2	Основи педіатрії за Нельсоном [Текст] = Essentials of Pediatrics : у 2-х т. Т.1 / К. Дж. Маркданте, Р. М. Клігман; наук. ред. перекладу: В. С. Березенко, Т. В. Починок. — перекл. 8-го англ. вид. — Київ : Медицина, 2019. — 378 с.
3	USMLE Step 1: Biochemistry and Medical Genetics [Текст] : Lecture Notes / Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. — New York : Kaplan, 2019. — 409 p.
Допоміжна література	

1	Medical Genetics [Текст] : study guide / V. O. Petrashenko, A. M. Loboda, S. M. Kasian ; under the editorship of S.V. Popov. — Sumy : Sumy State University, 2018. — 140 p.
2	Медична біологія [Текст] : посіб. з практ. занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич, О. В. Костильов; за ред. О. В. Романенка. — 2-ге вид. — Київ : Медицина, 2020. — 472 с.
4	Генетика людини [Текст] : підручник / В. М. Помогайбо, А. В. Петрушов. — К. : Академія, 2014. — 280 с.
5	Внутрішні хвороби [Текст] : підручник: у 2-х ч. Ч.2 : Розділи 9-24 / Л. В. Глушко, С. В. Федоров, І. М. Скрипник та ін. ; ред. Глушко. — К. : Медицина, 2019. — 584 с.
<b>Інформаційні ресурси в Інтернеті</b>	
1	<a href="https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796">https://ocw.sumdu.edu.ua/content/796</a>

## ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

№ з/п	Програма навчальної дисципліни	Усього годин	Навчальна робота, аудиторних годин				Самостійна робота здобувача вищої освіти за видами, годин					
			Усього, ауд. год.	Лекції	Практичні заняття	Лабораторні роботи	Усього, год.	Самостійне опрацювання матеріалу	Підготовка до практичних занять	Підготовка до лабораторних робіт	Підготовка до контрольних заходів	Виконання самостійних позааудиторних завдань
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
<b>денна форма навчання</b>												
1	Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкової патології	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
2	Моногенні хвороби	5	4	2	2	0	1	0.5	0.5	0	0	0
3	Метаболічні хвороби	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
4	Спадкові хвороби обміну	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
5	Хромосомні хвороби	5	4	2	2	0	1	0.5	0.5	0	0	0
6	Хромосомні хвороби	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
7	Хвороби зі спадковою схильністю	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
8	Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
9	Диференційований залік – медична генетика	2.5	2	0	2	0	0.5	0	0.5	0	0	0
<b>Контрольні заходи</b>												
1	диференційний залік	6	0	0	0	0	6	0	0	0	6	0
<b>Індивідуальні завдання</b>												
<i>Всього з навчальної дисципліни (денна форма навчання)</i>		<i>30</i>	<i>22</i>	<i>4</i>	<i>18</i>	<i>0</i>	<i>8</i>	<i>1</i>	<i>4.5</i>	<i>0</i>	<i>6</i>	<i>0</i>