

**Міністерство освіти і науки України
Державний вищий навчальний заклад
«Донбаський державний педагогічний університет»**

Факультет фізичного виховання

Кафедра фізичної терапії, фізичного виховання і біології

**СИЛАБУС
НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ**

СУЧАСНІ ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОСТІ

**підготовки здобувачів
першого (бакалаврського) рівня вищої освіти
(назва рівня вищої освіти)**

**спеціальності 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)
(шифр і назва спеціальності)**

**за освітньо-професійною програмою
Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)
(назва програми)
мова навчання українська**

Слов'янськ – 2022 р.

Розробник: Клименко Ю.С., кандидат біологічних наук, доцент кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології ДВНЗ «ДДПУ».

Рецензенти:

Дичко В.В. – доктор біологічних наук, професор, завідувач кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології ДВНЗ «ДДПУ».

Євтухова Т.А. – кандидат педагогічних наук, доцент, завідувачка кафедри природничо-математичних дисциплін та інформатики ДВНЗ «ДДПУ».

Силabus розглянуто і схвалено на засіданні кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології

Протокол № 8 від «27» червня 2022 р.

Завідувач кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології професор,

доктор біологічних наук

В.В. Дичко

Затверджено та рекомендовано до впровадження
вченого радою

Державного вищого навчального закладу
«Донбаський державний педагогічний університет»

“27” червня 2022 р.

протокол № 9

ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

СУЧАСНІ ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОСТІ

Кількість кредитів	3 кредитів ECTS, 90 годин, з яких 48 год. становить контактна робота з викладачем (24 год. лекцій; 24 год. практичних занять), 42 год. – самостійна робота
Рік підготовки, семестр	IV-й рік підготовки здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти, 8 семестр
Компонент освітньої програми	Вибірковий компонент
Викладач	Клименко Юлія Сергіївна, <i>доцент</i> кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології, <i>кандидат біологічних наук, доцент</i>
Контактна інформація	klimenkoj.s@ukr.net
Консультації	Консультування проводиться кожний понеділок з 14.30 до 15.30. У разі неможливості відвідування консультацій можна з'ясувати поточні питання на сторінці дистанційного навчання в розділі «Консультація» (залишити повідомлення) http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639 (д.) http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796 (з.) або на електронну скриньку klimenkoj.s@ukr.net надіслати лист із зазначенням назви навчальної дисципліни
Анотація навчальної дисципліни	Навчальна дисципліна «Сучасні проблеми спадковості» є дисципліною фахового вибору освітньо-професійної програми Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) підготовки здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти зі спеціальністі 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини). Навчальна дисципліна передбачає формування у здобувачів уявлення про: природу спадкових захворювань людини, їх етіологію, патогенези, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів; підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань; методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології; цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування.
Опис навчальної дисципліни	<i>Мета</i> вивчення навчальної дисципліни «Сучасні проблеми спадковості» полягає у вивченні особливостей спадкування та мінливості нормальних та патологічних ознак людини, ознайомлені студентів з сучасними уявленнями про спадкові захворювання зі спадковою схильністю, з методами, що використовуються в генетиці людини. Результати навчання з дисципліни: <ul style="list-style-type: none">• знати природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенези, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;• знати підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;• знати методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;• знати цілі, методи і можливості медико-генетичного

	<p>консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;</p> <ul style="list-style-type: none"> • знати цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики; • знати принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я; • вміти відрізняти природжену та спадкову патологію; • вміти визначати клінічні особливості спадкової патології; • вміти оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку); • вміти правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування; вміти характеризувати найпоширеніші форми спадкової патології <p><i>Матеріали та ресурси:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клименко Ю. С. Методичні вказівки до практичних занять з дисципліни «Сучасні проблеми спадковості» для здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти спеціальності 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини). Донбаський державний педагогічний університет. Слов'янськ : Вид-во ДДПУ, 2022. 60 с. 2. Медична генетика : підруч. / О.Я. Гречаніна, Р. Хоффман, Р.В. Богатирьова [та ін.]; за ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К.: Медицина, 2021. 536 с. 3. Медична біологія: підручник / за ред. В.П. Пішака, Ю.И. Бажори. Вінниця: Нова книга, 2018. 656 с. 4. Метаболічні хвороби: навч. посібник / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. Харків: ХНМУ, 2020. 204 с. 5. Чупашко О. Я., Корчинська О. С., Парижак С. Я., Одноріг Л. О., Воробець З. Д. Методичні вказівки до практичних занять з медичної генетики (курс за вибором) для студентів I курсу медичного факультету. Львів: Львівський національний медичний університет ім. Данила Галицького, 2019. 60 с. <p>Розміщення основної інформації з навчальної дисципліни передбачено на навчальній платформі <i>Moodle</i> http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639 (денна) http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796 (заоч.)</p>
Теми	<p>Тема 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини</p> <p>Тема 2. Методи медичної генетики</p> <p>Тема 3. Пропедевтика спадкової патології</p> <p>Тема 4. Моногенні хвороби</p> <p>Тема 5. Хромосомні хвороби</p> <p>Тема 6. Мітохондріальні хвороби</p> <p>Тема 7. Хвороби зі спадковою схільністю</p> <p>Тема 8. Профілактика спадкової патології</p>
Методичні поради для викладачів «Як навчати?»	Опанування навчальної дисципліни відбувається в межах студентоцентрованого, компетентнісного, особистісно зорієтованого, діяльнісного підходів. Лекції (проблемні, візуалізації, із застосуванням техніки зворотнього зв'язку) проводяться у супроводі навчальних відеоматеріалів, презентацій PowerPoint; відбувається демонстрація

	теоретичного матеріалу; проводиться його обговорення, аналізуються професійні ситуації, дискусія. Практичні заняття передбачають проведення дискусій, бесід, ситуаційного аналізу, аналізу конкретних ситуацій. В рамках самостійної роботи використовуються репродуктивні та проблемно-пошукові, евристичні та дослідницькі методи навчання здобувачів відповідно до типу та складності завдання.
Методичні поради для здобувачів «Як навчатися?»	Для того, щоб успішно опанувати навчальну дисципліну необхідно бути активними під час обговорень теоретичних питань, тестувань, презентацій результатів самостійних робіт, практичних завдань, аналізу педагогічних ситуацій, захисту практичних робіт.
Оцінювання	<p>Для успішного складання навчальної дисципліни здобувач повинен:</p> <p>1). Набрати достатню кількість балів відповідно до вимог поточного контролю:</p> <ul style="list-style-type: none"> а) під час лекційних занять здобувач може отримати 1 бал за кожну лекцію. Оцінювання залежить від роботи здобувача на лекції. Загальна максимальна сума балів за лекції дорівнює 8 балам; б) під час практичного заняття здобувач може набрати бали в залежності від виду, складності завдань та якості їх виконання: <ul style="list-style-type: none"> • опитування або тестування оцінюється до 5 балів; • участь під час обговорення дискусійного питання, доповнення або суттєве запитання до доповідача оцінюється в 1 бал; • виконання практичного завдання під час практичного заняття оцінюється до 8 балів. <p>Загальна максимальна сума балів за практичні заняття – 56 балів.</p> <p>в) за результатами виконання завдань самостійної роботи здобувач може отримати до 4 балів за кожний тип роботи. Оцінювання залежить від якості виконаної роботи й рівня сформованості навчальної автономії здобувача. Загальна максимальна сума балів за самостійну роботу – 36 балів.</p> <p>З детальним розподілом балів за кожною окремою темою можна ознайомитись на освітній платформі Moodle за лінком: http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639 (денна) http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796 (заоч.)</p> <p>2). Формою підсумкового контролю є екзамен.</p> <p>Якщо здобувач за результатами поточного контролю набрав 60 балів і вище, то він може:</p> <ul style="list-style-type: none"> ❖ бути звільненим від складання екзамену й отримати 60-80 балів автоматично ❖ бути звільненим від екзамену й отримати 81-100 балів автоматично, (за умови відсутності пропусків з усіх навчальних дисциплін семестру без поважних причин + надання в деканат виконаних самостійних робіт з навчальної дисципліни) ❖ бути допущеним до складання екзамену (у разі бажання підвищити результат поточного контролю) <p>Екзамен складається з трьох теоретичних питань.</p> <p> Порядок повторного проходження контрольних заходів і ліквідації академічної заборгованості врегульовано</p>

	<p>«Положенням про контрольні заходи в ДВНЗ «ДДПУ»</p> <p>https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/003.pdf</p> <p> Політика щодо відвідування занять: відсутність здобувача з неповажної причини під час перебігу заняття є неприпустимою. Якщо здобувач за певних обставин (лікарняний, академічна мобільність, відпустка тощо) пропустив заняття, він може виконати поточні контрольні заходи з іншою академічною групою або під час встановлених консультаційних годин за попередньою домовленістю з викладачем. На заняттях здобувачі можуть використовувати мобільні телефони або ноутбуки, але, безпосередньо, з навчальною метою – для вивчення дисципліни.</p> <p> Політика щодо академічної добросердісті: індивідуальні завдання перевіряються на наявність plagiatu методом експертної оцінки та за допомогою on-line сервісу Unicheck. Очікується, що кожний здобувач виконує завдання свідомо та самостійно й несе відповідальність за збереження, резервне копіювання виконаних завдань. Здобувач, у роботі якого було виявлено факт порушення академічної добросердісті, отримує за завдання 0 балів. З «Положенням про академічну добросердість педагогічних, науково-педагогічних працівників та здобувачів у ДВНЗ “ДДПУ”» можна ознайомитись на лінком:</p> <p>https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/012.pdf</p>
Переваги вивчення навчальної дисципліни «Бонус вивчення»	Унікальність та цінність навчальної дисципліни «Сучасні проблеми спадковості» полягає в набутті здобувачами теоретичних знань, практичних умінь про природу спадкових захворювань людини, їх етіологію, патогенези, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів; підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань; методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології; цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування. Це, в свою чергу, підвищить рівень сформованості професійної компетентності майбутніх учителів біології та основ здоров'я Нової української школи й надасть їм конкурентних переваг на ринку професійних послуг.

Доцент кафедри ФТФВіБ



Ю.С. Клименко