

**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**

***СПАДКОВІ МЕХАНІЗМИ ЗДОРОВ'Я***

**підготовки здобувачів  
другого (магістерського) 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**

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».

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

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

Протокол № 8 від «23» червня 2022 р.

Завідувач кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології професор,

доктор біологічних наук В.В. Дичко 

Затверджено та рекомендовано до впровадження  
вченою радою  
Державного вищого навчального закладу  
«Донбаський державний педагогічний університет»

“27” червня 2022 р.

протокол № 9

## ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

### СПАДКОВІ МЕХАНІЗМИ ЗДОРОВ'Я

<b>Кількість кредитів</b>	4 кредитів ECTS, 120 годин, з яких 32 год. становить контактна робота з викладачем (16 год. лекцій; 16 год. практичних занять), 88 год. – самостійна робота
<b>Рік підготовки, семестр</b>	II-й рік підготовки здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти, 3 семестр
<b>Компонент освітньої програми</b>	Дисципліна фахового вибору
<b>Викладач</b>	Клименко Юлія Сергіївна, <i>доцент</i> кафедри фізичної терапії, фізичного виховання і біології, <i>кандидат біологічних наук, доцент</i>
<b>Контактна інформація</b>	<a href="mailto:klimenkoj.s@ukr.net">klimenkoj.s@ukr.net</a>
<b>Консультації</b>	<b>Консультації</b> 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) <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639</a> (д.) <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796</a> (з.) або на електронну скриньку <a href="mailto:klimenkoj.s@ukr.net">klimenkoj.s@ukr.net</a> надіслати лист із зазначенням назви навчальної дисципліни
<b>Анотація навчальної дисципліни</b>	Навчальна дисципліна «Спадкові механізми здоров'я» є дисципліною фахового вибору освітньо-професійної програми Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) підготовки здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти зі спеціальності 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.
<b>Опис навчальної дисципліни</b>	<i>Мета</i> вивчення навчальної дисципліни «Спадкові механізми здоров'я» 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. <b>Результати навчання з дисципліни:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• знати природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенези, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;</li><li>• знати підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;</li><li>• знати методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;</li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• знати цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;</li> <li>• знати цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;</li> <li>• знати принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я;</li> <li>• вміти відрізнити природжену та спадкову патологію;</li> <li>• вміти визначати клінічні особливості спадкової патології;</li> <li>• вміти оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);</li> <li>• вміти правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;</li> </ul> <p>вміти характеризувати найпоширеніші форми спадкової патології</p> <p><i>Матеріали та ресурси:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Клименко Ю. С. Методичні вказівки до практичних занять з дисципліни «Спадкові механізми здоров'я» для здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти спеціальності 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини). Донбаський державний педагогічний університет. Слов'янськ : Вид-во ДДПУ, 2020. 80 с.</li> <li>2. Медична генетика : підруч. / О.Я. Гречанина, Р. Хоффман, Р.В. Богатирьова [та ін.]; за ред. О.Я. Гречаниної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К.: Медицина, 2021. 536 с.</li> <li>3. Медична біологія: підручник / за ред. В.П. Пішака, Ю.И. Бажори. Вінниця: Нова книга, 2018. 656 с.</li> <li>4. Метаболічні хвороби: навч. посібник / Гречанина Ю.Б., Гречанина Е.Я., Белецкая С.В. Харьков: ХНМУ, 2020. 204 с.</li> <li>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 І курсу медичного факультету. Львів: Львівський національний медичний університет ім. Данила Галицького, 2019. 60 с.</li> </ol> <p><b>Розміщення основної інформації</b> з навчальної дисципліни передбачено на навчальній платформі Moodle  <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639</a> (денна)  <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796</a> (заоч.)</p>
<p style="text-align: center;"><b>Теми</b></p>	<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 схильністю</p> <p>Тема 8. Профілактика спадкової патології</p>
<p style="text-align: center;"><b>Методичні поради для викладачів «Як навчати?»</b></p>	<p>Опанування навчальної дисципліни відбувається в межах студентоцентрованого, компетентнісного, особистісно зорієнтованого, діяльнісного підходів. Лекції (проблемні, візуалізації, із застосуванням техніки зворотнього зв'язку) проводяться у супроводі навчальних відеоматеріалів,</p>

	<p>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.</p>
<p><b>Методичні поради для здобувачів «Як навчатися?»</b></p>	<p>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, захист практичних робіт.</p>
<p><b>Оцінювання</b></p>	<p>Для успішного складання навчальної дисципліни здобувач повинен:</p> <p>1). Набрати достатню кількість балів відповідно до вимог поточного контролю:</p> <p>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;</p> <p>б) під час практичного заняття здобувач може набрати бали в залежності від виду, складності завдань та якості їх виконання:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• опитування або тестування оцінюється до 5 балів;</li> <li>• участь під час обговорення дискусійного питання, доповнення або суттєве запитання до доповідача оцінюється в 1 бал;</li> <li>• виконання практичного завдання під час практичного заняття оцінюється до 8 балів.</li> </ul> <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: <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1639</a> (денна) <a href="http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796">http://212.3.125.77:9090/moodle/course/view.php?id=1796</a> (заоч.)</p> <p>2). Формою підсумкового контролю є екзамен.</p> <p>Якщо здобувач за результатами поточного контролю набрав <b>60 балів і вище</b>, то він може:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>❖ бути звільненим від складання екзамену й отримати 60-80 балів автоматично</li> <li>❖ 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)</li> <li>❖ бути допущеним до складання екзамену (у разі бажання підвищити результат поточного контролю)</li> </ul> <p>Екзамен складається з трьох теоретичних питань.</p>

	<p>✚ Порядок <b>повторного проходження</b> контрольних заходів і ліквідації академічної заборгованості врегульовано «Положенням про контрольні заходи в ДВНЗ «ДДПУ» <a href="https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/003.pdf">https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/003.pdf</a></p> <p>✚ <b>Політика щодо відвідування занять:</b> 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 <b>вивчення</b> дисципліни.</p> <p>✚ <b>Політика щодо академічної доброчесності:</b> індивідуальні завдання перевіряються на наявність плагіату 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 доброчесності, отримує за завдання 0 балів. З «Положенням про академічну доброчесність педагогічних, науково-педагогічних працівників та здобувачів у ДВНЗ “ДДПУ”» можна ознайомитись на лінком: <a href="https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/012.pdf">https://ddpu.edu.ua/images/stories/news/normativ/012.pdf</a></p>
<p><b>Переваги вивчення навчальної дисципліни «Бонус вивчення»</b></p>	<p>Унікальність та цінність навчальної дисципліни «Спадкові механізми здоров'я» 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.</p>

Доцент кафедри ФТФВіБ \_\_\_\_\_



Ю.С. Клименко