

**НАЦІОНАЛЬНА АКАДЕМІЯ МЕДИЧНИХ НАУК УКРАЇНИ
ДУ «ІНСТИТУТ ПРОБЛЕМ ЕНДОКРИННОЇ ПАТОЛОГІЇ
ІМ. В.Я. ДАНИЛЕВСЬКОГО НАМН УКРАЇНИ»**

**СИЛАБУС
навчальної дисципліни**

«ГЕНЕТИКА ЕНДОКРИННИХ ХВОРОБ»



Рівень вищої освіти: третій (освітньо-науковий) рівень

Ступінь, що присвоюється: доктор філософії

Галузь знань: 22 Охорона здоров'я

Спеціальність: 222 Медицина

Спеціалізація: Ендокринологія

Тип дисципліни: вибіркова

Викладач: Місюра Катерина Василівна, доктор медичних наук, професор, pauka@iper.com.ua

Графік консультацій: вівторок, з 15:00 до 16:00.

Анотація: Навчальна дисципліна «Генетика ендокринних хвороб» вивчається здобувачами наукового ступеня доктор філософії у четвертому семестрі другого року навчання. Дисципліна націлена на здобуття глибоких знань за напрямом та тематикою досліджень в майбутній професійній діяльності; на поглиблене вивчення новітніх методів дослідження; впровадження різних методів діагностики та лікування в ендокринології.

Метою навчальної дисципліни є підготовка здобувачів наукового ступеня доктор філософії з метою оволодіння ними поглибленими професійними знаннями, науковим і культурним кругозором рівня здобувача наукового ступеня доктора філософії, зокрема шляхом засвоєння знань основних концепцій, теоретичних та практичних проблем ожиріння та сучасним станом розвитку наукової літератури за обраною спеціалізацією.

Компетентності, які формуються у здобувача освіти в процесі вивчення дисципліни:

- Здатність продукувати нові ідеї, розв'язувати комплексні проблеми в галузі ендокринології, застосовувати методологію наукової діяльності, проводити оригінальне наукове дослідження та здійснювати дослідницько-інноваційну діяльність.

- Здатність до науково-професійного самовдосконалення, розвитку індивідуальних здібностей.
- Здатність до абстрактного мислення, освоєння, системного аналізу і критичного осмислення нових знань в предметній та міжпредметних галузях.
- Здатність до ініціювання та виконання наукових досліджень на основі системного наукового світогляду.
- Здатність оцінювати та забезпечувати якість виконаних робіт.
- Здатність до ефективної комунікації у професійному середовищі, з широким академічним товариством та громадськістю у національному та міжнародному контексті.
- Здатність до розробки, прогнозування та управління проектами.
- Здатність працювати у групі та до міжособистісної взаємодії.
- Здатність оволодіти основними інформаційними технологіями, способами та засобами одержання, збереження, обробки та аналізу інформації, навичками патентно-інформаційних досліджень, захисту прав інтелектуальної власності.
- Здатність дотримуватись морально-етичних правил поведінки, розуміти рівні можливості в професійній діяльності, а також дотримуватись академічної доброчесності, характерних для учасників академічного середовища.
- Здатність ініціювати, розробляти та реалізувати дослідницько-інноваційні проекти, включаючи власні дослідження.
- Здатність до впровадження нових знань (наукових даних) в науку та інші сектори суспільства.
- Здатність планувати та організовувати роботу дослідницьких колективів, керувати проектами у галузі клінічної ендокринології, лідерство у керуванні колективом, керуючись принципами професійної етики.

Результати навчання, досягнення яких забезпечує дисципліна:

- Виявляти не вирішені проблеми ендокринології, формулювати питання та визначати шляхи їх рішення.
- Вдосконалити свої знання з проблеми надмірної маси тіла або ожиріння.
- Навчитися методикам точної діагностики.
- Опанувати тактику складання плану управління масою тіла.
- Засвоїти навички по модифікації харчових звичок та фізичні активності.
- Впроваджувати результати наукових досліджень у науковий, освітній процес та суспільство.

- Застосовувати сучасні інформаційні та біологічні технології у професійній діяльності.
- Дотримуватися етичних принципів при роботі з пацієнтами.
- Дотримуватися академічної доброчесності, нести відповідальність за достовірність отриманих наукових результатів.

Пререквізити: «Академічна доброчесність, інтелектуальна власність, авторське право», «Сучасні інформаційні технології у науковій діяльності», «Методологія та методи наукового аналізу, управління науковою діяльністю», «Професійна та наукова етика».

Обсяг навчальної дисципліни: 3 кредити ECTS; 90 годин, з яких 30 аудиторних годин (8 годин лекцій, 22 – практичні), 60 годин - самостійна робота.

Форма навчання: очна, дистанційна

Структура та зміст навчальної дисципліни

№ з/п	Назва теми, зміст	Вид занять	Кількість годин
1	Вступ до медичної генетики. Визначення генетики. Основні поняття медичної генетики. Закони Менделя	лекція	2
2	Методи медичної генетики. Методи дослідження, що використовуються в медичній генетиці	лекція	
3	Причини виникнення генних та хромосомних захворювань Поняття про генні та хромосомні захворювання. Зміни в організмі при порушеннях у хромосомі	лекція	2
4	Пропедевтика спадкової патології. Семіотика спадкових хвороб. Обстеження хворого із спадковою патологією	практичне	2
5	Особливості успадкування захворюваності. Ознаки автосомно-домінантного типу успадкування	практичне	2
6	Спадкові захворювання. Загальна характеристика моногенної патології	практичне	2
7	Спадкові хвороби обміну.	практичне	2
8	Спадкові скелетні дисплазії.	практичне	2
9	Хромосомні та мітохондріальні захворювання	практичне	2
10	Мультифакторіальні хвороби	практичне	
11	Основні принципи лікування та профілактики спадкових хвороб	лекція	2
12	Типи і поширеність спадкової патології у дітей	практичне	2

13	Медико-генетичне консультування	практичне	2
14	Основи екологічної генетики, фармакогенетики	практичне	2
15	Підсумковий контроль		2

Система контролю та оцінювання

Успішність засвоєння дисципліни оцінюється за 100-бальною шкалою, яка складається з поточного контролю теоретичної підготовки, самостійної роботи (максимально 60 балів) та результатів підсумкового модульного контролю, який проводиться на останньому занятті (максимально 40 балів). Мінімальна кількість балів, що присвоюється здобувачам вищої освіти при поточному контролі – 36 балів, за результати підсумкового модульного контролю – 24 бали. Поточний контроль засвоєння тем здійснюється на практичних заняттях відповідно до конкретних цілей шляхом усного опитування, тестового, письмового контролю. До підсумкового контролю допускаються здобувачі, які відвідали усі передбачені навчальною програмою з дисципліни аудиторні навчальні заняття та набрали кількість балів, не меншу за мінімальну. Формою підсумкового контролю успішності навчання є залік, що проходить у формі усного опитування та проводиться на останньому занятті з дисципліни.

Шкала оцінювання

Сума балів	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою
		залік
90-100	A	Зараховано
82-89	B	
74-81	C	
64-73	D	
60-63	E	
35-59	F	Не зараховано (з можливістю повторного складання)
1-34	FX	Не зараховано (з обов'язковим повторним вивченням дисципліни)

Політика дисципліни: дотримання вимог академічної доброчесності, активна участь здобувача у дискусіях на заняттях, неприпустимість запізнення на заняття. Відвідування аудиторних занять є обов'язковим, пропущені заняття підлягають відпрацюванню.

Матеріально-технічне забезпечення: мультимедійне обладнання, персональні комп'ютери, що мають доступ до мережі Інтернет, доступ до баз даних.

Рекомендована література та інформаційні ресурси

Основна література

1. Гречаніна, О. Я. Клініка, діагностика, лікування метаболічних хвороб / О. Я. Гречаніна // Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2003.- № 16. - С. 3-41.
2. Наследственные нарушения метаболизма / Е. Я. Гречанина, А. Л. Добродеецкая, А. П. Степанец и др. // Ультразвукова перинатальна діагностика. – 2008. - № 25. - С. 62-64.
3. Бужієвська, Т. І. Основи медичної генетики / Т. І. Бужієвська. - К. : Здоров'я, 2001. – 136 с.
4. Гречаніна, О. Я. Медична генетика / О. Я. Гречаніна, Р. В. Богатирьова, О. П. Волосовець. - К. : Медицина. - 2007. - 534 с.
5. Гречанина, Е. Я. Проблемы современной генетики / Е. Я. Гречанина . - Х., 2003. - 424 с.
6. Кулікова, Н. А. Медична генетика / Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль : Укрмедкнига, 2004. – 188 с.

Додаткова література

1. Передумови впровадження програми первинної профілактики генетичних дефектів / О. Я. Гречаніна, Л. С. Озерова, Ю. Б. Гречаніна [та ін.] // Ультразвукова перинатальна діагностика. - 2005. - № 20. - С. 29-31.
2. Гречаніна, Ю. Б. Спадкові хвороби, які супроводжуються судомним синдромом / Ю. Б. Гречаніна. – Х., 2008. – 83 с.
3. Резник, Б. Я. Врожденные пороки развития у детей / Б. Я. Резник, В. Н. Запорожан, И. П. Минков. – Одеса: АО БАХВА, 1994. – 446 с.
4. Сміян, І. С. Медична генетика дитячого віку : посібник / І. С. Сміян, Н. В. Банадига, І. О. Багірян. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2003. – 188 с.
5. Штандель, С. А. Вклад генетических факторов в распространенность и эволюцию болезней (на примере эндокринных патологий) / С. А. Штандель, Т. М. Тихонова, В. В. Хазиев. – Saarbrücken : LAP LAMBERT Academic Publishing, 2014. – 232 с.
6. Сучасні погляди на генетичну детермінованість СТГ-секретуючих аденом гіпофіза (огляд літератури та власні дослідження) / Р. С. Ніколаєв, L. Rostomyan, A. Beckers // Міжнар. ендокринол. журн. – 2021. – Т. 17, № 1. – С. 11-19. doi: 10.22141/2224-0721.17.1.2021.226425