

ЛЬВІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИ
ІМЕНІ ДАНИЛА ГАЛИЦЬКОГО

Кафедра патологічної фізіології

ЗАТВЕРДЖЕНО

Проректор з
наукової роботи
проф. Вікторія СЕРГІЄ



«01» 06 2023 р

НАВЧАЛЬНА ПРОГРАМА ДИСЦИПЛІНИ
«ПРОБЛЕМНІ АСПЕКТИ СПАДКОВИХ І ВРОДЖИ
ПАТОЛОГІЙ»
(курс за вибором)

підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня
вищої освіти – доктора філософії (PhD)

галузі знань 22 Охорона здоров'я
спеціальності 222 Медицина

Обговорено й ухвалено
на методичному засіданні кафедри
патологічної фізіології
Протокол № 18
від « 05 » травня 2023 р.
Завідувач кафедри
Михайло РЕГЕДА.

Затверджено
профільною методичною комісією
з медико-біологічних дисциплін
Протокол № 3
від « 25 » травня 2023 р.
Голова профільної методичної комі
Олександр ЛУЦИ

Робоча навчальна програма з дисципліни за вибором «Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій» підготовки докторів філософії за спеціальністю «Медицина», спеціалізацією «Патологічна фізіологія» складена:

Регеда М.С., завідувачем кафедри патологічної фізіології Львівського національного
(вказати авторів, їхні посади, наукові ступені та вчені звання)
медичного університету імені Данила Галицького, доктором медичних наук, професором.

Байда М.Л., доцентом кафедри патологічної фізіології Львівського національного
(вказати авторів, їхні посади, наукові ступені та вчені звання)
медичного університету імені Данила Галицького, кандидатом медичних наук, доцентом.

Садляк О.В., доцентом кафедри патологічної фізіології Львівського національного
(вказати авторів, їхні посади, наукові ступені та вчені звання)
медичного університету імені Данила Галицького, кандидатом медичних наук, доцентом.

Рецензент:

Рябуха О.І., доцентом кафедри анатомії, фізіології і патології Львівського медичного
(вказати авторів, їхні посади, наукові ступені та вчені звання)
інституту, кандидатом медичних наук, доцентом.

ВСТУП

Робоча навчальна програма дисципліни за вибором «Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій» підготовки фахівців третього (освітньо-наукового) рівня вищої освіти; кваліфікації - доктора філософії; галузі знань - 22 «Охорона здоров'я»; спеціальності - 222 «Медицина»; спеціалізація «Патологічна фізіологія» складена на основі Закону України «Про вищу освіту», «Порядку підготовки здобувачів вищої освіти ступеня доктора філософії та доктора наук у вищих начальних закладах» (23 березня 2016 року, №261), «Освітньо-наукової програми доктора філософії (Ph.D.)» (Протокол №7 - ВР від 29.06.2016 ЛНМУ імені Данила Галицького); «Робочої навчальної програми», затвердженої 21.02.2019 року; Наказу МОН України від 01.10.2019 року № 1254 «Про внесення змін до Методичних рекомендацій щодо розроблення стандартів вищої освіти».

Дана програма є частиною освітньої програми підготовки докторів філософії в рамках професійної спеціалізації та розрахована на **3 кредити ECTS**.

Предметом вивчення патофізіології «Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій» є загальні закономірності функціонування організму хворої людини, котрі виникають на рівні клітин, органів, систем і організму хворого в цілому та визначають механізми виникнення, розвитку хвороби, її завершення та наслідків.

1. МЕТА І ЗАВДАННЯ ДИСЦИПЛІНИ

Метою викладання дисципліни «Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій» є глибинне вивчення етіології, патогенезу, клініки спадкових та вроджених хвороб, методів їх диференціальної діагностики і вивчення етіотропного, патогенетичного і симптоматичного лікування і профілактики, в зв'язку зі зростанням кількості мутагенних факторів зовнішнього та виробничого середовища.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій» є вивчення механізмів виникнення і розвитку спадкових патологій, до співвідношення спадкових і набутих факторів, до вивчення шляхів поширення генетичних порушень в популяції.

Здобувач вищої освіти ступеня доктора філософії повинен:

— **знати:** причини виникнення, механізми розвитку та наслідки спадкових захворювань; співвідношення спадкових факторів і умов зовнішнього середовища у виникненні захворювань зі спадковою схильністю; мутагенні фактори навколишнього середовища; зв'язок між захворюваннями вагітної жінки та патології плода; основні методи діагностики спадкових захворювань; основні заходи профілактики спадкових захворювань; основні методи лікування спадкових хвороб; значення наукових праць О.О.Богомольця у вивченні патології конституції людини; про роль конституції у розвитку патологій.

— **вміти:** диференціювати основні конституціональні типи людей; визначати статевий хроматин в букальному епітелії; біохімічно визначати найбільш розповсюджені ензимопатії.

2. КОМПЕТЕНТНОСТІ ТА РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

Згідно з вимогами освітньо-наукової програми дисципліна забезпечує набуття здобувачами вищої освіти ступеня доктора філософії наступних *компетентностей та програмних результатів навчання*:

1. Інтегральна компетентність: здатність ефективно вирішувати комплексні наукові та практичні проблеми в галузі медицини за спеціальністю «патологічна фізіологія», організувати і виконувати власну науково-дослідницьку роботу з метою генерування нових систематизованих знань, що мають теоретичне і практичне значення, можуть успішно впроваджуватись у вітчизняний і міжнародний дослідницький та освітній простір, практичну медицину та інші сфери життя.

2. Загальні компетентності (ЗК):

ЗК1. Здатність до науково-професійного, світоглядного та загальнокультурного саморозвитку і самовдосконалення.

ЗК2. Здатність автономно виконувати фахову та науково-дослідну роботу з дотриманням принципів академічної доброчесності, авторського права та наукової етики.

ЗК3. Здатність до різнобічного пошуку, самостійного аналізу та систематизації інформації з використанням сучасних комунікаційних та інформаційних технологій.

ЗК4. Здатність комунікувати в науково-професійному та освітньому середовищі, в тому числі, на міжнародному рівні.

ЗК5. Здатність незалежно мислити, виявляти, формулювати та ефективно вирішувати проблеми наукового характеру, приймати відповідальні рішення, продукувати нові знання та ідеї.

ЗК6. Здатність проводити моніторинг виконаних робіт, здійснювати оцінку інтелектуального продукту та забезпечувати його якість.

ЗК7. Здатність до узагальнення, обговорення та представлення результатів власного наукового дослідження у вигляді усної та письмової презентації державною та іноземною мовами, опанування майстерністю вести наукову дискусію з демонстрацією вільного володіння науковою термінологією, риторикою та культурою наукового мовлення.

ЗК8. Здатність працювати в команді, організувати, планувати та прогнозувати результати власної чи колективної роботи, нести відповідальність за досягнуті результати, діяти в нових умовах, керувати роботою інших осіб та мотивувати їх для досягнення спільної мети.

3. Фахові компетентності:

ФК1. Здатність аналізувати, відтворювати, інтерпретувати та використовувати в практичній, науково-дослідницькій та освітній діяльності знання сучасного стану проблем та досягнен в галузі патологічної фізіології, основних концепцій, теорій, гіпотез щодо проблем спадкової патології.

ФК2. Здатність розробляти та керувати науковими проектами в галузі патологічної фізіології, формулювати зміст та новизну дослідження.

ФК3. Здатність визначати потреби у додаткових знаннях за напрямком наукових досліджень в галузі патологічної фізіології, генерувати нові знання, наукові гіпотези, теорії та концепції щодо проблем молекулярно-генетичних, хромосомних мутацій та вроджених аномалій розвитку.

ФК4. Здатність обирати та використовувати сучасні методи дослідження в галузі патологічної фізіології (методи генної та клітинної інженерії, пренатальної діагностики) відповідно до поставленої мети, завдань та критеріїв досягнення очікуваних результатів при вивченні проблем генно - хромосомних та вроджених хвороб.

ФК5. Здатність інтерпретувати, аналізувати та узагальнювати, дані власних наукових досліджень з проблем хромосомних, вроджених та мультифакторних захворювань визначати їх місце в системі існуючих знань, дотримуючись принципів наукової етики, академічної доброчесності та авторського права.

ФК6. Здатність впроваджувати нові знання з проблем спадкової патології в наукову сферу, освітній процес і практичну роботу за фахом «патологічна фізіологія».

4.Програмні результати навчання:

ПРН 1. Безперервно самовдосконалюватись та застосовувати здобуті науково-професійні знання та вміння за фахом «патологічна фізіологія» в науковій, фаховій та освітній діяльності.

ПРН 2. Використовувати концептуальні та методологічні знання для організації й самостійного виконання наукового дослідження в галузі патологічної фізіології.

ПРН 3. Добирати, аналізувати, інтерпретувати, конкретно оцінювати і творчо використовувати наукову інформацію стосовно причин виникнення генних, хромосомних та вроджених вад розвитку.Роль факторів навколишнього середовища у розвитку цих патологій.

ПРН 4. Вміти встановити та сформулювати проблеми щодо встановлення причин розвитку вроджених аномалій за умов впливу екзо- та ендопатогенних чинників та накреслити шляхи їх вирішення.

ПРН 5. Продувати нові знання та ідеї, формулювати наукові гіпотези, теорії та концепції в галузі патологічної фізіології на основі принципів наукової етики та академічної доброчесності.

ПРН 6. Самостійно аналізувати, інтерпретувати, критично оцінювати, узагальнювати та систематизувати клінічні та наукові дані вікових та статевих особливостей як фактора виникнення спадкових аномалій.

ПРН 7. Розробляти дизайн і план власного дослідження за фахом «Патологічна фізіологія» на основі самостійно сформульованих мети і завдань.

ПРН 8. Обирати, застосовувати і вдосконалювати сучасні методики дослідження спадкових нозологій.

ПРН 10. Використовувати здобуті в результаті дослідження нові знання щодо молекулярно-генетичних та спадкових мутацій, вроджених патологій та полігенних захворювань. в практичній діяльності й освітньому процесі.

ПРН 15. Розвивати комунікації та застосовувати навички міжособистісних взаємодій в науковому, професійному, освітньому та міждисциплінарному середовищах.

3. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Структура навчальної дисципліни	Кількість кредитів, годин, з них					Рік навчання семестр	Вид контролю
	Всього	Лекцій (год)	Практ. (год)	Семін. (год)	Самост. робота (год)		
Назва дисципліни : Проблемні аспекти спадкових і вроджених патологій	3 кредити/ 90 год	очна денна, очна вечірня форма				за вибором аспіранта/ів	залік
		8	28	8	46		
		заочна форма					
		4	12	6	68		

Очна денна, очна вечірня форми навчання

№	Назва розділу / модулю	Години	Вид заняття (години)			
			Лекції	Семінари	Практичні заняття	Самостійна робота
1	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	3			2	1
2	Мутації, причини, види, наслідки	4,5			2	2,5
3	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі аутосомних спадкових захворювань	4	2		2	
4	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань зчеплених зі статтю.	4,5			2	2,5
5	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеупloidіями	9,5			2	7,5
6	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань. Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині.	6,5		2	2	2,5
7	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	4,5			2	2,5
8	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	4,5			2	2,5
9	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	4	2		2	
10	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	4,5			2	2,5
11	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	6	2	2	2	

12	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор	5,5			3	2,5
13	Старечий вік як етіологічний фактор.	5	2		3	
14	Молекулярно генетичні захворювання з автосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	9,5		2		7,5
15	Методи пренатальної діагностики. Допоміжні репродуктивні технології.	12,5				12,5
16	Залік	2		2		
	ВСЬОГО	90	8	8	28	46

Заочна форма навчання

№	Назва розділу / модулю	Години	Вид заняття (години)			
			Лекції	Семінари	Практичні заняття	Самостійна робота
1	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	8			2	6
2	Мутації, причини, види, наслідки	7,5		2		5,5
3	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі аутосомних спадкових захворювань	2			2	
4	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань зчеплених зі статтю.	5,5				5,5
5	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеупloidіями	9			2	7
6	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань. Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині.	5				5
7	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	9			2	5
8	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	5				5
9	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2			2	
10	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	5				5
11	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	2		2		
12	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор	7	2			5
13	Старечий вік як етіологічний фактор.	2	2			
14	Молекулярно генетичні захворювання з автосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	7			2	7
15	Методи пренатальної діагностики. Допоміжні репродуктивні технології.	12				12
16	Залік	2		2		
	ВСЬОГО	90	4	6	12	68

4. ТЕМАТИКА ТА ЗМІСТ КУРСУ

Теми лекцій (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Спадкові захворювання та орфанні хвороби.	2
2.	Вроджені хвороби і хвороби зі спадковою схильністю.	2
3.	Роль конституції в формуванні патології.	2
4.	Значення вікових аспектів у виникненні і розвитку патологій.	2
	Разом	8

Теми семінарських (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Метаболічні хвороби: етіологія, патогенез. Орфанні захворювання.	2
2.	Сучасні підходи до методів діагностики і принципів лікування спадкових хвороб.	2
3.	Еволюція поглядів на роль і проблеми конституціології.	2
4.	Залік	2
	Разом	8

Теми практичних (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	2
2.	Мутації, причини, види, наслідки.	2
3.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань.	2
4.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі захворювань зчеплених зі статтю.	2
5.	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеуплодіями.	2
6.	Сучасні погляди на проблеми виникнення і лікування мітохондріальних захворювань.	2
7.	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	2
8.	Сучасні погляди на проблеми і методи генної та клітинної інженерії.	2
9.	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2
10.	Профілактика спадкової патології. Соціальні аспекти медичної генетики.	2
11.	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів.	2
12.	Ранній дитячий вік як етіологічний фактор.	3
13.	Старечий вік як етіологічний фактор.	3
	Разом	28

Теми самостійних (очна денна, очна вечірня форми навчання)

№	Тема	К-сть годин
1	Сучасні уявлення про структуру і функції ДНК і РНК.	1
2.	Сучасні погляди на організацію геному людини. Ультраструктурна організація хромосом людини	2,5
3.	Механізми взаємодії алельних і міжалельних генів. Генетична гетерогенність спадкових захворювань	2,5
4.	Поняття про аспекти і проблеми епігенетики	2,5
5.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-домінантним успадкуванням. Скелетні аномалії	2,5
6.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням. Ензимопатії	2,5
7.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: глікогенози, мукополісахаридози	2,5
8.	Спадкові хвороби обміну білків, амінокислот і вітаміні. Принципи лікування, реабілітації і соціальної адаптації	2,5
9.	Клініко-генетичні проблеми пов'язані з успадкуванням зчепленим з Х- або У-хромосомами. Гемофілії	2,5
10.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми автосом	2,5
11.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми статевих хромосом	2,5
12.	Хромосомні аберації, їх види, наслідки. Хвороби “ламких хромосом”	2,5
13.	Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).	2,5
14.	Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування.	2,5
15.	Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу.	2,5
16.	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу. Протипокази та можливі ускладнення.	2,5
17.	Допоміжна репродуктивна технологія (ДРТ) – як система методик, які використовуються при лікуванні жіночого <u>безпліддя</u> .	2,5
18.	Сучасні методи генетичного дослідження донорів сперми яка використовується для штучного запліднення	2,5
19.	Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення спорідненості	2,5
	Разом	46

Теми лекцій (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Спадкові захворювання та орфанні хвороби.	2
2.	Вроджені хвороби і хвороби зі спадковою схильністю.	2
	Разом	4

Теми семінарських (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Метаболічні хвороби: етіологія, патогенез. Орфанні захворювання.	2
2.	Конституція людини як етіологічний фактор. Класифікація конституціональних типів	2
3.	Залік	2
	Разом	6

Теми практичних (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1.	Сучасні погляди на механізми реплікації, трансляції і клітинного поділу.	2
2.	Молекулярно-генетичні мутації як головна ланка в патогенезі спадкових захворювань.	2
3.	Хромосомні мутації. Хвороби спричинені хромосомними абераціями та анеуплодіями.	2
4.	Особливості полігенного успадкування. Мультифакторіальні захворювання як актуальна проблема сучасної медицини.	2
5.	Природжені вади розвитку. Сучасні аспекти етіології, патогенезу і наслідків тератопатій. Лікарські препарати як окрема група тератогенів.	2
6.	Молекулярно генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: етіологія, патогенез. Органні захворювання. Принципи лікування, реабілітації та соціальної адаптації.	2
	Разом	12

Теми самостійних (заочна форма навчання)

№	Тема	К-сть годин
1	Сучасні уявлення про структуру і функції ДНК і РНК.	2
2.	Сучасні погляди на організацію геному людини. Ультраструктурна організація хромосом людини	2
3.	Механізми взаємодії алельних і міжалельних генів. Генетична гетерогенність спадкових захворювань	2
4.	Поняття про аспекти і проблеми епігенетики	4
5.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-домінантним успадкуванням. Скелетні аномалії	4
6.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням. Ензимопатії	4
7.	Молекулярно-генетичні захворювання з аутосомно-рецесивним успадкуванням: глікогенози, мукополісахаридози	4

8.	Спадкові хвороби обміну білків, амінокислот і вітаміні. Принципи лікування, реабілітації і соціальної адаптації	4
9.	Клініко-генетичні проблеми пов'язані з успадкуванням зчепленим з Х- або У-хромосомами. Гемофілії	4
10.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми автосом	4
11.	Захворювання зумовлені анеупloidіями або геномні синдроми статевих хромосом	4
12.	Хромосомні аберації, їх види, наслідки. Хвороби “ламких хромосом”	4
13.	Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвородження, рання дитяча смертність).	4
14.	Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування.	4
15.	Неінвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу.	4
16.	Інвазивні методи пренатальної діагностики. Покази, терміни проведення, можливості методу. Протипокази та можливі ускладнення.	4
17.	Допоміжна репродуктивна технологія (ДРТ) – як система методик, які використовуються при лікуванні жіночого <u>безпліддя</u> .	4
18.	Сучасні методи генетичного дослідження донорів сперми яка використовується для штучного запліднення	4
19.	Використання молекулярно-генетичних методів в судовій медицині для ідентифікації особи і встановлення спорідненості	2
	Разом	68

5. МЕТОДИ НАВЧАННЯ

Видами навчальної діяльності аспірантів згідно з навчальним планом є:

- а) лекції,
- б) практичні заняття,
- в) семінарські заняття,
- г) самостійна робота аспірантів (СРА).

Практичні та семінарські заняття передбачають:

1. Дослідження аспірантами наявності статевого хроматину в епітелії слизової ротової порожнини ацетоорсеїновим методом.
2. Освоєння аспірантами цитогенетичних методів дослідження.
3. Інтерпретація, аналіз та узагальнення даних власних наукових досліджень з проблем хромосомних, вроджених та мультифакторних захворювань;
4. Проведення диференційної діагностики основних конституціональних типів людей.
5. Визначення біохімічними методами найбільш розповсюджених ензимопатій;
6. Оцінка співвідношення спадкових факторів і умов зовнішнього середовища у виникненні захворювань зі спадковою схильністю.
7. Призначення діагностики та лікування спадкових захворювань, основні заходи їх профілактики.
8. Вирішення ситуаційних задач.

6. ВИДИ КОНТРОЛЮ (ПОТОЧНИЙ І ПІДСУМКОВИЙ)

Поточний контроль здійснюється під час проведення практичних занять і має на меті перевірку засвоєння аспірантами навчального матеріалу. Формами поточного контролю є:

- а) тестові завдання з вибором однієї правильної відповіді, з визначенням правильної послідовності дій, з визначенням відповідності, з визначенням певної ділянки на фотографії чи схемі («розпізнавання»);
- б) індивідуальне усне опитування, співбесіда;
- в) розв'язання типових ситуаційних задач;
- д) контроль практичних навичок.

Комплексне оцінювання навчальної діяльності здійснюється виставленням традиційної оцінки, яка конвертується у бали відповідно у кожному з занять, аспірант отримує на практичному занятті: оцінку «5» - якщо він виконав правильно не менше 90% навчальних завдань; оцінку «4» - якщо він виконав правильно не менше 80% навчальних завдань; оцінку «3» - якщо він виконав правильно не менше 60% навчальних завдань; оцінку «2» - якщо він виконав правильно менше 60% навчальних завдань; На кінцевому етапі заняття викладач виставляє набрану суму балів і традиційну оцінку в журналі успішності.

Самостійна робота аспіранта оцінюється на практичних заняттях і є складовою підсумкової оцінки аспіранта.

Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання проводиться по завершенню вивчення дисципліни у вигляді заліку. Шкали оцінювання традиційна 4-бальна шкала, багатобальна (200-бальна) шкала, рейтингова шкала ECTS

Залік – це форма підсумкового контролю засвоєння аспірантом теоретичного та практичного матеріалу з навчальної дисципліни. Підсумковий контроль проводиться у письмовій формі, з використанням навчальної платформи Misa, відповідно до розкладу. Триває 2 академічних години.

Максимальна кількість балів, яку може набрати аспірант за поточну навчальну діяльність для допуску до заліку становить 200 балів.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати аспірант за поточну навчальну діяльність для допуску до заліку становить 120 бали.

Розрахунок кількості балів проводиться на підставі отриманих аспірантом оцінок за 4-ри бальною (національною) шкалою під час вивчення дисципліни, шляхом обчислення середнього арифметичного (CA), округленого до двох знаків після коми. Отримана величина конвертується у бали за багатобальною шкалою таким чином:

$$x = \frac{CA \times 200}{5}$$

Для зручності наведено таблицю перерахунку за 200-бальною шкалою:

Перерахунок середньої оцінки за поточну діяльність у багатобальну шкалу для дисциплін, що завершуються заліком

4 бальн а шкала	200 бальн а шкала
5	200

4 баль на шкал а	200 бальн а шкала
4,6	184

4 бальн а шкала	200 бальн а шкала
4,17	167

4 бальна шкала	200 бальн а шкала
3,77	151

4 бальна шкала	200 бальна шкала
3,35	134

4,97	199	4,57	183	4,14	166	3,74	150	3,32	133
4,95	198	4,52	182	4,12	165	3,72	149	3,3	132
4,92	197	4,5	180	4,09	164	3,7	148	3,27	131
4,9	196	4,47	179	4,07	163	3,67	147	3,25	130
4,87	195	4,45	178	4,04	162	3,65	146	3,22	129
4,85	194	4,42	177	4,02	161	3,62	145	3,2	128
4,82	193	4,4	176	3,99	160	3,57	143	3,17	127
7,8	192	4,37	175	3,97	159	3,55	142	3,15	126
4,77	191	4,35	174	3,94	158	3,52	141	3,12	125
4,75	190	4,32	173	3,92	157	3,5	140	3,1	124
4,72	189	4,3	172	3,89	156	3,47	139	3,07	123
4,7	188	4,27	171	3,87	155	3,45	138	3,02	121
4,67	187	4,24	170	3,84	154	3,42	137	3	120
4,65	186	4,22	169	3,82	153	3,4	136	Менше 3	Недоста тньо
4,62	185	4,19	168	3,79	152	3,37	135		

Бали з дисципліни для аспірантів, які успішно виконали програму, конвертуються у традиційну 4-ри бальну шкалу за абсолютними критеріями, які наведено нижче у таблиці:

Бали з дисципліни	Оцінка за 4-ри бальною шкалою
Від 170 до 200 балів	5
Від 140 до 169 балів	4
Від 139 балів до мінімальної кількості балів, яку повинен набрати аспірант	3
Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати аспірант	2

Об'єктивність оцінювання навчальної діяльності аспірантів перевіряється статистичними методами (коефіцієнт кореляції між оцінкою ECTS та оцінкою за національною шкалою).

7. ПЕРЕЛІК ПИТАНЬ ДЛЯ ПІДГОТОВКИ АСПІРАНТІВ ДО ПІДСУМКОВОГО КОНТРОЛЮ

1. Аутосомно-домінантне успадкування. Характеристика, приклади.
2. Аутосомно-рецесивне успадкування. Характеристика, приклади.
3. Генні та хромосомні хвороби, їх характеристика.
4. Захворювання, викликані хромосомними абераціями. Характеристика, приклади.
5. Класифікації конституційних типів людини.
6. Конституція: визначення, значення.
7. Молекулярно-генетичні хвороби зчепленні з X та Y хромосомами. Характеристика, приклади.
8. Молекулярно-генні хвороби: типи спадкування, характеристика, приклади.
9. Мутагенні фактори, їх класифікація. Мутації: визначення, види.
10. Мутації: визначення, принципи класифікації мутацій (4).
11. Основні методи діагностики спадкових хвороб.
12. Основні методи діагностики, профілактики та лікування спадкових хвороб.
13. Характеристика вроджених хвороб (тератопатій). Приклади.
14. Характеристика генних мутацій. Різновиди, характеристика.

15. Характеристика спадкових захворювань. Класифікація.
16. Характеристика хвороб зі спадковою схильністю. Приклади.
17. Характеристика хромосомних мутацій. Різновиди, характеристика.
18. Хромосомні анеуплоїдії, пов'язані з аутосомами. Характеристика, приклади.
19. Хромосомні анеуплоїдії, пов'язані зі статевими хромосомами. Характеристика, приклади.

8.ЛІТЕРАТУРА:

Основна (базова)

4. Атаман О. В. Патолофізіологія : підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. У 2-х т. Т. 1 : Загальна патологія / О. В. Атаман. - 2-ге вид. - Вінниця : Нова книга, 2016. - 580 с.
5. Атаман О. В. Патолофізіологія : підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. У 2-х т. Т. 2 : Патолофізіологія органів і систем / О. В. Атаман. - 2-ге вид. - Вінниця : Нова книга, 2016. - 448 с.
6. Атаман О. В. Патологічна фізіологія в запитаннях і відповідях : навчальний посібник / О. В. Атаман. - 5-те вид. - Вінниця : Нова книга, 2017. - 512 с.
7. Патологічна фізіологія: Підручник. /Під ред. М.С.Регеда, А.І. Березнякова. - Видання друге доп. та перероб. Львів, 2011. - 490 с.
8. Патолофізіологія : підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. / Ю. В. Биць, Г. М. Бутенко [та ін.] ; за ред.: М. Н. Зайка, Ю. В. Биця, М. В. Кришталея. - 6-е вид., перероб. і допов. - Київ : Медицина, 2017. - 737 с.
9. General and clinical pathophysiology : textbook for students of higher educational institutions, of IV th level of accreditation / A. V. Kubyshkin [et al.] ; ed. by.: A. V. Kubyshkin, A. I. Gozhenko ; рец.: N. V. Krishtal, N. K. Kazimirko. - 2nd ed. - Vinnytsya : Nova Knyha Publishers, 2016. - 656 р.
10. Pathophysiology=Патолофізіологія : підручник для мед. ВНЗ IV р. а. Затверджено МОН / за ред. М.В. Кришталея, В.А. Міхньова. - Київ : Медицина, 2017. - 656 с.
11. Simeonova N. K. Pathophysiology=Патолофізіологія : textbook for students of higher medical educational institutions of the III-IV accreditation levels / N. K. Simeonova ; ed. by V. A. Mikhnev. - 3rd ed. - Kyiv : AUS Medicine Publishing, 2017. - 544 p.
12. Основи патології за Роббінсом: у 2 томах. Том 1 / Віней Кумар, Абул К. Аббас, Джон К. Астер; наукові редактори перекладу І. Сорокіна, С. Гичка, І. Давиденко; переклад 10-го англ. видання. - К.: Медицина, 2019. - 420с.

Матеріали лекцій.

Додаткова

1. Біологічна і біоорганічна хімія: у 2 книгах. – Книга 2. Біологічна хімія: підручник (ВНЗ IV р. а.) / І.Ю. Губський, І.В. Ніженковська, М.М. Корда та ін.; за ред. Ю.І. Губського, І.В. Ніженковської. – 2-е вид., випр. – К.: Медицина, 2017. – 544 с.
2. Боднар П.М. Ендокринологія. Вінниця, Нова Книга, 2016 - 344 с.
3. В.В. Чоп'як Клінічна імунологія та алергологія: навчальний посібник (ВНЗ III—IV р. а.) / В.В.Чоп'як, Г.О.Потьомкіна, А.М. Гаврилюк та ін. – Львів: Медицина, 2017. – 224 с.
4. Гречаніна Ю.Б., Жаданов С.І., Гусар В.А., Васильєва О.В. Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики. / Учбовий посібник для студ. ВНЗ IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. – 2010, 71 с.
5. Сорокман Т.В., Підвисоцька Н.І., Сокольник С.В., Швигар Л.В. Медична генетика: навчально-методичний посібник для студ. Чернівці: Буковинський державний медичний університет. - 2013, 172 с.
6. Коваленко О.В. Частота аберацій хромосом в культурі лімфоцитів периферичної крові хворих на пухлини головного мозку при дії мітоміцину. // Український морфологічний альманах. – 2013, т.11, №3, с.51-55.
7. Калюжна Л.Д. Спадкові Захворювання шкіри / Посібник. Харків. – 2016, 128 с.

8. Пічкур Н.О., Ольхович Н.В., Дороніна Я.І. Класична галактоземія: особливості діагностики та лікування // Здоров'я дитини. – 2018, вип.13, №1, с.48-56.
9. Мельничук Л.В., Ластівка І.В., Годованець О.С. Нові можливості діагностики та лікування дітей із спадковими хворобами обміну речовин. // Актуальні питання організації неонатології та перинатальної медицини в Україні. – 2019, т. IX, №2, с.5-7.
10. Damjanov, Ivan. Pathophysiology : textbook / I. Damjanov. - 1st ed. - Philadelphia : Elsevier, 2009. - 464 p.
11. Kumar V. Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease. Vol. I / V. Kumar, A. K. Abbas, J. C. Aster. - India : Elsevier, 2014. - 1391 p.
12. Kumar V. Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease. Vol. I / V. Kumar, A. K. Abbas, J. C. Aster. - India : Elsevier, 2015. - 1391 p.
13. Pathophysiology : The Biologic Basis of Disease in Adults and Children / ed. by K. L. McCance, S.E. Huether. - 7th ed. - Mosby, 2014. - 1840 p.
14. Endocrinology: textbook for students of higher medical institutions with the 4th level of acc. (MHU) / ed. by P.M. Bodnar. - 3rd ed., updated. - Vinnytsia : Nova Knyha, 2016. - 328 p.

Інформаційні ресурси.

web-сторінка кафедри патофізіології сайту ВДНЗУ “УМСА” www.umsa.edu.ua

On line resource: www.medicalstudent.com

www.puthguy.com

www.bloodline.net

www.ExamConsult.co.uk

www.medicalstudent.com

www.puthguy.com

www.bloodline.net.

www.tdmu.edu.ua

<http://libr.krmu.kharkov.ua>

<http://www.librare.gov.ua>

<http://nbuv.gov.ua>

<https://nmapo.edu.ua>

<http://www.medbioworld.com>

<http://roar.eprints.org/>

<http://www.sciencekomm.at/>

<http://testcentr.org.ua/>

