

**«ЗАТВЕРДЖУЮ»**

Проректор ЗВО з науково-педагогічної  
та навчальної роботи  
ВНМУ ім. М.І.Пирогова  
проф. Оксана СЕРЕБРЕННІКОВА

« 31 » 08 2022 р.

**«ПОГОДЖЕНО»**

Завідувач кафедри педіатрії № 2  
професор ЗВО Вероніка ДУДНИК  
ВНМУ ім. М.І.Пирогова

« 31 » 08 2022 р.

## СИЛАБУС

### НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

(курс за вибором)

### «ОРФАННІ ЗАХВОРЮВАННЯ В ПЕДІАТРІЇ»

Спеціальність	222 Медицина
Освітній рівень	Магістр
Освітня програма	ОПП «Медицина», 2022
Навчальний рік	2022-2023
Кафедра	Педіатрії №2
Контактна інформація	<i>pediatric2@vntu.edu.ua, вул. Хмельницьке шосе, буд.108 КНП «ВІННИЦЬКА ОБЛАСНА ДИТЯЧА КЛІНІЧНА ЛІКАРНЯ ВІННИЦЬКОЇ ОБЛАСНОЇ РАДИ», 560819</i>
Укладач силабусу	Доцент ЗВО, к. мед.наук, Марина ШАЛАМАЙ

## 1. Статус та структура дисципліни

Статус дисципліни	Вибіркова
Код дисципліни в ОПП/місце дисципліни в ОПП	ВК 5.15, складова циклу дисциплін професійної підготовки
Курс/семестр	5 курс (IX-X семестр)
Обсяг дисципліни (загальна кількість годин/ кількість кредитів ЄКТС)	60 годин /2 кредита ЄКТС
Кількість змістових модулів	1
Структура дисципліни	Лекції 20 год Практичні заняття 10 год. Самостійна робота 30 год. В цілому: аудиторні заняття – 50%, самостійна поза аудиторна робота – 50%
Мова викладання	українська
Форма навчання	Очна (при впровадженні карантинних заходів – дистанційна очна)

## 2. Опис дисципліни

**Коротка анотація курсу, актуальність.** Предметним напрямком дисципліни є отримання знань з обов'язкової дисципліни професійної підготовки, вивчення якої необхідне для успішного засвоєння успішної професійної діяльності. Згідно з положенням сучасної медицини, будь-яка патологія людини в більшій чи меншій мірі пов'язана зі спадковістю. Це положення є основою викладання і вивчення медичної генетики як клінічної та профілактичної дисципліни. Оскільки спадковість і мінливість є невід'ємними складовими життя, генетика повинна бути основою теоретичної та клінічної підготовки лікаря. Необхідність генетичних знань для лікаря визначається також постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Загальна концепція викладання медичної генетики у вищих медичних закладах полягає в інтеграції генетичних знань і клінічного мислення майбутнього лікаря. В зв'язку з цим педагогічна діяльність повинна бути спрямована, у першу чергу, на допомогу студентам щодо активного усвідомлення використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

**Передреквізити.** Для успішного засвоєння дисципліни «Орфанні захворювання в педіатрії»: базується на знаннях основних природничо-наукових дисциплін: медичної біології та генетики, медичної та біологічної фізики, медичної хімії, біологічної та біоорганічної хімії, морфологічних дисциплін, нормальної та патологічної фізіології, пропедевтики внутрішніх та дитячих хвороб й інтегрується з цими дисциплінами. Закладає основи вивчення студентами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці орфанних захворювань та використовуються в широкій клінічній практиці, закладає розуміння сучасних особливостей рідкісних хвороб дитячого віку, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання про орфанні захворювання в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності.

**Мета курсу та його значення для професійної діяльності.** Метою дисципліни є поглиблення теоретичних знань та практичних вмінь для студентів 5 курсу в питаннях ранньої діагностики, принципів лікування орфанних хвороб.

**Постреквізити.** В процесі вивчення дисципліни набуваються знання, необхідні для успішного засвоєння дисциплін професійної підготовки, а саме: педіатрії, дитячих інфекційних хвороб, внутрішніх хвороб, та інших клінічних дисциплін, що передбачає інтеграцію викладання з цими дисциплінами та застосування отриманих знань, умінь та навичок в процесі подальшого навчання та у професійній діяльності. Студенти вивчають дисципліну у вигляді диференційної діагностики орфанних хвороб, практичні навички діагностики та лікування невідкладних станів на базі стимуляційних класів.

### **3. Результати навчання.**

Після успішного вивчення дисципліни здобувач зможе:

1. Знати основи інформаційних і комунікаційних технологій та вміти застосовувати їх у професійній діяльності.
2. Збирати дані про скарги пацієнта, анамнез хвороби, анамнез життя, проводити фізикальне обстеження пацієнта, вміти скласти та аналізувати родовід пацієнта. .
3. Виділяти провідний клінічний симптом або синдром.
4. Встановлювати найбільш вірогідний або синдромний діагноз органного захворювання.
5. Призначати лабораторне та/або інструментальне дослідження за допомогою співставлення зі стандартами.
6. Здійснювати диференціальну діагностику орфанних захворювань, використовуючи найбільш вірогідний або синдромний діагноз, дані лабораторного та інструментального обстеження хворого.
7. Встановлювати попередній клінічний діагноз орфанного захворювання шляхом прийняття обґрунтованого рішення та логічного аналізу.
8. Визначати необхідне лікувальне харчування при лікуванні орфанного захворювань.
9. Визначати принципи та характер лікування пацієнтів зі орфанною патологією.
10. Проводити консультування з питань планування сім'ї.

#### 4. Зміст та логістика дисципліни

Модуль 1 «Орфанні захворювання в педіатрії»	9 або 10 семестр 60 год/2 кредита	Практичні заняття №№ 1-5 Теми для самостійного опрацювання №№ 2.1, 3.1, 3.2, 4.1, 4.2, 5.1, 5.2
---	--------------------------------------	--

Дисципліна включає 5 тем, які є складовою одного модулю.

##### Лекції

1. Рідкісні хвороби порушення обміну 1
2. Рідкісні хвороби порушення обміну 2
3. Рідкісні хвороби ендокринної системи дитячого віку
4. Рідкісні хвороби крові та кровотворних органів. Коагулопатії. Тромбоцитопатії.
5. Рідкісні хвороби крові та кровотворних органів. Гемоглобінопатії.
6. Рідкісні хвороби шкіри.
7. Рідкісні хвороби сполучної тканини
8. Рідкісні хвороби системи кровообігу
9. Рідкісні природжені вади розвитку
10. Рідкісні хвороби нервової системи

Теми лекційного курсу розкривають проблемні питання відповідних розділів дисципліни.

##### Модуль 1. «Орфанні захворювання в педіатрії»:

Тема 1. Загальні відомості про орфанні хвороби. Семіотика рідкісних захворювань.

Тема 2. Особливості обстеження пацієнта із орфаним захворюванням.

СРС 2.1 Рідкісні хвороби шкіри.

Тема 3. Рідкісні хвороби порушення обміну речовин. Клінічний кейс на прикладі хвороби Гоше та мукополісахаридозу.

СРС 3.1 Лізосомальні хвороби накопичення.

СРС 3.2 Рідкісні хвороби ендокринної системи дитячого віку

Тема 4. Рідкісні хвороби крові та кровотворних органів. Клінічний кейс на прикладі коагулопатій.

СРС 4.1 Тромбоцитопатії. Гемоглобінопатії

СРС 4.2 Рідкісні хвороби системи кровообігу

Тема 5. Рідкісні природжені вади розвитку.

СРС 5.1 Рідкісні хвороби кістково-м'язової системи та сполучної тканини

СРС 5.2 Рідкісні хвороби нервової системи

Практичні заняття передбачають теоретичне обґрунтування основних питань теми та засвоєння наступних практичних навичок:

- 1) оглядати хворих та їх родичів і виявляти природжену та спадкову патологію;
- 2) визначати клінічні особливості спадкової патології та статусу пацієнтів;
- 3) оцінити діагностичну, прогностичну цінність симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);
- 4) правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- 5) діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

На практичних заняттях студенти в робочих зошитах формулюють висновки до опрацьованої теми та розв'язують клінічно-орієнтовані ситуаційні задачі, опрацьовують схеми родоводів та каріограм.

Самостійна робота студента передбачає підготовку до практичних занять та опрацювання практичних навичок, вивчення тем для самостійної поза аудиторної роботи, опрацювання наукової літератури та написання оглядів з наданих тем для індивідуальної роботи. Контроль засвоєння тем самостійної поза аудиторної роботи здійснюється на підсумковому контролі з дисципліни.

Календарні плани лекцій, практичних занять, тематичний план самостійної поза аудиторної роботи, обсяг та напрямки індивідуальної роботи опубліковані на сайті кафедри.

Маршрут отримання матеріалів: Кафедра педіатрії №2/Студенту/Очна форма навчання/ Медицина/ 5 курс/Навчально-методичні матеріали.

Доступ до матеріалів здійснюється з корпоративного акаунту студента [s000XXX@vnmuedu.ua](mailto:s000XXX@vnmuedu.ua).

## 5. Форми та методи контролю успішності навчання

Поточний контроль на практичних заняттях	Методи: усне або письмове опитування, електронне опитування, розв'язання ситуаційних задач, робота з схемами родоводів та каріограм, їх трактування та оцінка результатів (оформлення протоколу в робочому зошиті)
Підсумковий контроль дисципліни –залік по завершенню 9 або 10 семестрів	Згідно положення про організацію освітнього процесу у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (посилання <a href="https://www.vnmuedu.ua/Загальна_інформація/Основні_документи">https://www.vnmuedu.ua/Загальна_інформація/Основні_документи</a> )
Засоби діагностики успішності навчання	Теоретичні питання, клінічно-орієнтовані ситуаційні завдання, схеми родоводів и каріограм

## 6. Критерії оцінювання

Оцінювання знань здійснюється згідно Положення про організацію освітнього процесу у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (посилання [https://www.vnmuedu.ua/Загальна\\_інформація/Основні\\_документи](https://www.vnmuedu.ua/Загальна_інформація/Основні_документи))

Поточний контроль	За чотирьох бальною системою традиційних оцінок: 5 «відмінно», 4 «добре», 3 «задовільно», 2 «незадовільно»
Контроль практичних навичок	За чотирьох бальною системою традиційних оцінок

Залік	За 200-бальною шкалою (середня арифметична оцінка за семестр конвертується в бали) Зараховано: від 120 до 200 балів Не зараховано: менше 120 балів (див.Шкалу оцінювання)
Оцінювання дисципліни:	За 200-бальною шкалою (середня арифметична оцінка за семестр конвертується в бали) Зараховано: від 120 до 200 балів Не зараховано: менше 120 балів (див.Шкалу оцінювання) Індивідуальна робота – від 8 до 12 балів Сумарно від 122 до 200 балів.

### Шкала оцінювання дисципліни: національна та ECTS

Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою	
		для екзамену, курсового проекту (роботи), практики	для заліку
<b>180-200</b>	<b>A</b>	відмінно	зараховано
<b>170-179,99</b>	<b>B</b>	добре	
<b>160-169,99</b>	<b>C</b>		
<b>141-159,99</b>	<b>D</b>	задовільно	
<b>122-140,99</b>	<b>E</b>	задовільно	-
<b>0-121,99</b>	<b>FX</b>	незадовільно з можливістю повторного складання	не зараховано з можливістю повторного складання
	<b>F</b>	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни	не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни

### Критерії оцінювання знань студента

#### Оцінювання усної/письмової відповіді під час поточного контролю

Оцінка «**відмінно**» виставляється студенту, який глибоко і всебічно засвоїв теоретичний матеріал, грамотно і логічно його викладає. Він може вільно оперувати латинською термінологією, чітко відповідає на нестандартні питання за темою заняття, уміє пов'язати матеріал даної теми з вивченими раніше розділами, що свідчить про опанування рекомендованої літератури та здатність аналізувати вивчений матеріал, а також чітко демонструє значення засвоєних теоретичних знань для практичної медицини

Оцінка «**добре**» виставляється студенту, який знає і добре володіє теоретичним матеріалом, грамотно його викладає, не допускає неточностей при відповіді, уміє розкрити тему з позицій її медичного значення та практичного застосування, але при цьому відповіді не виходять за межі підручника, методичних рекомендацій.

Оцінка «**задовільно**» виставляється студенту, який знає базові поняття та визначення з вивченої теми, але допускає значні неточності або має труднощі

при формулюванні відповіді, не розуміє медичних аспектів теми, не може пов'язати теоретичний матеріал із практикою.

Оцінка **«незадовільно»** виставляється студенту, який не знає теоретичних основ теми, допускає грубі помилки при відповіді, не розуміє базових понять та визначень, не може пояснити значення теоретичного матеріалу для практичної медицини.

### **Оцінювання виконання практичних навичок під час поточного контролю**

Оцінка **«відмінно»** виставляється студенту, який, знає хід та послідовність самостійної навчальної роботи для виконання практичного завдання, вишукує оптимальні варіанти постановки діагнозу, демонструє правильне виконання необхідних практичних навичок, та вірно з чіткими формулюваннями узагальнень та висновків.

Оцінка **«добре»** виставляється студенту, який допускає неточності при описі фенотипу, але здатний самостійно виявити допущені помилки та може продемонструвати виконання практичної навички в цілому, акуратно оформлює результати складання родоводу у зошиті.

Оцінка **«задовільно»** виставляється студенту, який знає основи практичного завдання, але зазнає труднощів при виконанні даного, не може продемонструвати повну правильну послідовність практичних навичок опису фенотипу, не може трактувати в повному обсязі результати проведених досліджень, неохайно оформлює родовід.

Оцінка **«незадовільно»** виставляється студенту, який не може продемонструвати виконання практичної навички, зазнає значних труднощів при описі фенотипу, складанні родоводу та визначенні типу успадкування, аналізі каріограми, не реєструє хід роботи в протоколі.

### **Оцінювання самостійної роботи студента**

Самостійна робота студента оцінюється під час проведення підсумкових занять засвоєння модулів дисципліни шляхом усного опитування з тем, які не ввійшли до плану аудиторних занять. Оцінювання підготовлених повідомлень, презентацій з обраної теми здійснюється традиційною оцінкою

Оцінка **«відмінно»** виставляється студенту, який глибоко і всебічно розкрив проблему, логічно виклав основні питання, навів приклади із сучасних медичних інформаційних джерел. Він уміє пов'язати матеріал даної теми з вивченими раніше розділами, що свідчить здатність аналізувати вивчений матеріал, а також чітко демонструє значення засвоєних теоретичних знань для практичної медицини

Оцінка **«добре»** виставляється студенту, який знає і добре володіє теоретичним матеріалом, грамотно розкрив основні питання теми та її медичне значення, але при цьому не виходив за межі підручника, методичних рекомендацій.

Оцінка **«задовільно»** виставляється студенту, який розкрив базові поняття та визначення з рекомендованої теми, але не розкрив її повністю, не розуміє медичних аспектів теми, не може пов'язати теоретичний матеріал із практикою.

Нарахування індивідуальних балів здійснюють на підставі Положення про організацію навчального процесу у Вінницькому національному медичному університеті ім.М.І.Пирогова (Вінниця, 2020). (посилання <https://www.vnmu.edu.ua/Загальна інформація/Основні документи>)

12 балів – додаються до оцінки з дисципліни студенту, який отримав призове місце на міжвузівських олімпіадах з дисципліни або призове місце на Всеукраїнському конкурсі студентських наукових робіт або призове місце на міжвузівській/міжнародній науковій конференції з наявністю друкованої роботи

11 балів – додаються до оцінки з дисципліни студенту, який отримав I місце на внутрішньовузівській олімпіаді з дисципліни .

10 балів - додаються до оцінки з дисципліни студенту, який отримав призове місце (II-III) на внутрішньовузівській олімпіаді з дисципліни або на студентській науковій конференції з наявністю друкованої роботи; або за участь (без призового місця) міжвузівських олімпіадах з дисципліни або призове місце на міжвузівській/міжнародній науковій конференції з наявністю друкованої роботи.

9 балів – додаються до оцінки з дисципліни студенту, який приймав участь (без призового місця) у внутрішньовузівській олімпіаді з дисципліни або студентській науковій конференції з наявністю друкованої роботи

8 балів - додаються до оцінки з дисципліни студенту, який опублікував друковану роботу за результатами науково-практичного дослідження, але не приймав особисто участь у студентській науковій конференції, підготував стендову доповідь.

### **Оцінювання підсумкового контролю (залік)**

Підсумковий контроль зараховують, якщо студент засвоїв розділи дисципліни в повному обсязі, про що свідчить поточне оцінювання кожного практичного заняття, та відвідав лекційний курс. Для оцінювання підсумкового контролю проводять підрахунок середньої арифметичної традиційної оцінки за семестр.

## **7. Політика навчальної дисципліни/курсу**

Студент має право на отримання якісних освітніх послуг, доступ до сучасної наукової та навчальної інформації, кваліфіковану консультативну допомогу під час вивчення дисципліни та опанування практичними навичками. Політика кафедри під час надання освітніх послуг є студентоцентрованою, базується на нормативних документах Міністерства освіти та Міністерства охорони здоров'я України, статуті університету та порядку надання освітніх послуг, регламентованого основними положеннями організації навчального процесу в ВНМУ ім.М.І.Пирогова та засадах академічної доброчесності.

**Дотримання правил розпорядку ВНМУ, техніки безпеки** на практичних заняттях.

Інструктаж з охорони праці зі студентами під час трудового, професійного навчання у закладах охорони здоров'я, проводить керівник структурного підрозділу закладу або безпосередній керівник студента. Перед



початком практичних занять на першому занятті (на початку кожного семестру) викладач, згідно вимог Посадової інструкції, проводить інструктаж з питань охорони праці (у тому числі правила особистої гігієни, санітарно-гігієнічного режиму, небезпека під час курування хворих тощо). Цільовий інструктаж проводиться зі студентами у разі організації поза навчальних заходів (олімпіади, конференції тощо).

**Вимоги щодо підготовки до практичних занять.** Студент повинен бути підготовленим до практичного заняття, ситуаційних завдання до поточної теми мають бути розв'язані у робочому зошиті.

На заняття слід приходити вчасно, без запізнення. Студент, який запізнився більше, ніж на 10 хвилин на заняття, не допускається до останнього і повинен його відпрацювати в установленому порядку.

На практичних заняттях студент має бути одягнений в робочу форму (медичний халат, шапочка, медична маска, змінне взуття). Студенти, які не мають робочої форми, не допускаються до заняття.

Студент повинен дотримуватись правил безпеки на практичних заняттях та під час знаходження у приміщеннях лікарні.

Під час обговорення теоретичних питань студенти мають демонструвати толерантність, ввічливість та повагу до своїх колег та викладача.

**Використання мобільних телефонів та інших електронних девайсів.** Використання мобільних телефонів та інших електронних пристроїв на занятті допускається тільки під час електронного тестування або опитування.

**Академічна доброчесність.** Під час вивчення дисципліни студент має керуватись Кодексом академічної доброчесності ВНМУ ім.М.І.Пирогова (<https://www.vnmu.edu.ua/> загальна інформація/ Основні документи/ Кодекс академічної доброчесності). При порушенні норм академічної доброчесності під час поточного та підсумкових контролів студент отримує оцінку «2» та повинен її відпрацювати своєму викладачу в установленому порядку протягом двох тижнів після отриманої незадовільної оцінки.

**Пропуски занять.** Пропущені заняття відпрацьовуються в порядку, установленому в Положенні про організацію освітнього процесу у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (посилання <https://www.vnmu.edu.ua/> Загальна інформація/Основні документи) у час, визначений графіком відпрацювань (опублікований на сайті кафедри <https://www.vnmu.edu.ua/> кафедра педіатрії №2#) викладачу, який проводить практичне заняття. Для відпрацювання пропущеного заняття студент має письмово чи усно відповісти на питання до теми заняття.

**Порядок допуску до підсумкового контролю з дисципліни** наведений в Положенні про організацію освітнього процесу у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (посилання <https://www.vnmu.edu.ua/> Загальна інформація/Основні документи). До диференційного заліку допускаються студенти, які не мають пропущених невідпрацьованих практичних занять та отримали середню традиційну оцінку не менше «3».

**Додаткові індивідуальні бали.** Індивідуальні бали з дисципліни студент може отримати за індивідуальну роботу, обсяг якої оприлюднений на сайті кафедри в

навчально-методичних матеріалах дисципліни, кількість балів визначається за результатами ІРС згідно Положенню про організацію освітнього процесу у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (посилання <https://www.vnmu.edu.ua/> Загальна інформація/Основні документи).

**Вирішення конфліктних питань.** При виникненні непорозумінь та претензій до викладача через якість надання освітніх послуг, оцінювання знань та інших конфліктних ситуацій, студент повинен подати спершу повідомити про свої претензії викладача. Якщо конфліктне питання не вирішено, то студент має право подати звернення до завідувача кафедри згідно Положення про розгляд звернень здобувачів вищої освіти у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (<https://www.vnmu.edu.ua/> Загальна інформація/Основні документи).

**Політика в умовах дистанційного навчання.** Порядок дистанційного навчання регулюється Положенням про запровадження елементів дистанційного навчання у ВНМУ ім.М.І.Пирогова (<https://www.vnmu.edu.ua/> Загальна інформація/Основні документи). Основними навчальними платформами для проведення навчальних занять є Microsoft Team, Google Meets. Порядок проведення практичних занять, відпрацювань та консультацій під час дистанційного навчання оприлюднюється на веб-сторінці кафедри (<https://www.vnmu.edu.ua/> кафедра педіатрії №2/ Студенту або <https://www.vnmu.edu.ua/> кафедра педіатрії №2/ Новини).

**Зворотній зв'язок** з викладачем здійснюється через месенджери (Microsoft Team, Viber, Telegram, WhatsApp) або електронну пошту (на вибір викладача) в робочий час.

**8. Навчальні ресурси** Навчально-методичне забезпечення дисципліни оприлюднено на сайті кафедри. Маршрут отримання матеріалів <https://www.vnmu.edu.ua/> кафедра педіатрії №2/ Студенту.

#### 1) Основна література

1. Атлас рідких болезней. Под редакцией А.А.Баранова, Л.С.Намазовой – Барановой.- М.ПедиатрЪ, 2013 – 304с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.
3. Клінічна генетика. Сорокман Т.В., Пішак В.П., Ластівка І.В., Волосовець О.П. – Чернівці, 2006. – 450 с.
4. Клиническая генетика: уч. пособие/ Бажора Ю. – Одесса: ОНМедУ, 2012. – 278 с.
5. Клиническая генетика : учеб.: [с прил. на компактдиске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R.
6. «Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики». Ю.Б. Гречаніна, С.І. Жаданов, В.А. Гусар, О.В. Васильєва

Рекомендовано МОЗ України як учбовий посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ. 2008, 71 с.

7. Медична генетика: Підручник / за ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р.В. Богатирьової, проф. О.П. Волосовця. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с

8. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. - Козлова С.И., Семанова Э., Демикова И.С., Блинникова О.Э. Л.: Медицина, 2012.

9. Редкие болезни в педиатрии. Диагностические алгоритмы. – Р.Г.Артамонов М.:ГЭОТАР-Медиа». – 2007. – 128 с.

10. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом – синдром-болезнь). Новиков П.В. Москва, «Триада –Х», 2009. – 432с.

11. Nelson Textbook of Pediatrics 2-Volume Set, 21st Edition / Robert M. Kliegman & Joseph St. Geme.- Elsevier, 2020.- p. 4264.

12. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics, 16<sup>th</sup> edition / P. Turnpenny, S. Ellard, R. Cleaver.- Elsevier, 2017.- p. 445

## 2) Додаткова література:

1. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.

2. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб.и доп. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.

3. Клиническая генетика: уч. пособие. Бажора Ю. – Одеса: «Друк», 2001. – 159 с.

4. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с. .

5. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей/ Под ред. П.А.Темина, Л.З.Казанцевой.- М.:Медицина, 2001. – 432 с.:ил.Р.Г.Артамонов. Редкие болезни в педиатрии. Диагностические алгоритмы. – М.:ГЭОТАР-Медиа». – 2007. – 128 с.

5. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компактдиске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

6. Atlas of Inherited Metabolic Diseases 3rd edition/ Nyhan, W. L.,Barshop, B. A. Al-Aqeel, A. I. - CRC Press, 2011.- p. 874.

7.Inherited metabolic diseases: a clinical approach, 2nd edidtion / G. F. Hoffmann, J. Zschocke, W.L. Nyhan. - Springer, 2016. - p. 605.

## 3)Електронні ресурси

1. Електронна адреса сайту університету: <http://vnmdu.edu.ua>

2. Електронна адреса сайту бібліотеки університету: <http://library.vnmdu.edu.ua>

3. Центр тестування <https://www.testcentr.org.ua/uk/>

4. МОЗ України <https://moz.gov.ua/>

5. Центр громадського здоров'я МОЗ України <https://phc.org.ua/kontrol-zakhvoryuvan>
6. Екологія человека [Електронний ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
7. "Клиническая генетика [Електронний ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Електронний ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
9. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Електронний ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
10. Медицинская генетика [Електронний ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>

Англійською мовою:

Dr. Najeeb Lectures

<https://www.youtube.com/channel/UCPHpx55tgrbm8FrYYCflAHw>

Osmosis <https://www.youtube.com/c/osmosis/>

MEDCRAM- Medical Lectures explained clearly

<https://www.youtube.com/user/MEDCRAMvideos>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>

4)Методичні рекомендації до практичних занять та СРС, консультації (один раз на тиждень згідно графіку консультацій).

9. **Розклад та розподіл груп по викладачам** опублікований на веб-сторінці кафедри(<https://www.vnmu.edu.ua/> кафедра педіатрії№2/ Студенту).

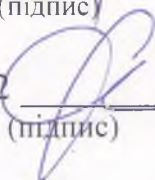
Силабус з дисципліни «Орфанні захворювання в педіатрії» обговорено та затверджено на засіданні кафедри педіатрії №2 (протокол № 1, від «30» 08 2022 року

Відповідальний за курс

  
(підпис)

доцент ЗВО Марина ШАЛАМАЙ

Завідувач кафедри педіатрії №2

  
(підпис)

професор ЗВО Вероніка ДУДНИК