

**НАЦІОНАЛЬНА АКАДЕМІЯ МЕДИЧНИХ НАУК УКРАЇНИ  
ДЕРЖАВНА УСТАНОВА  
„ІНСТИТУТ ДЕРМАТОЛОГІЇ ТА ВЕНЕРОЛОГІЇ НАМН УКРАЇНИ”**

Робоча програма навчальної дисципліни

**«Молекулярно-генетичні аспекти шкірних та венеричних хвороб»**

Рівень вищої освіти: третій (освітньо-науковий) рівень

Ступінь, що присвоюється: доктор філософії

Галузь знань: 22 Охорона здоров'я

Спеціальність: 222 Медицина

Спеціалізація: «Шкірні та венеричні хвороби»

Тип дисципліни: вибіркова

Викладач: Джораєва Світлана Кар'ягдівна, доктор медичних наук, старший дослідник, лікар - бактеріолог вищої категорії, завідувач лабораторно-експериментального відділу

Анотація: Навчальна дисципліна «Молекулярно-генетичні аспекти шкірних та венеричних хвороб» вивчається здобувачами наукового ступеня доктор філософії упродовж третього семестру навчання. Дисципліна націлена на здобуття глибоких знань з теоретичних і методологічних принципів генетики, її основних положень, молекулярних механізмів розвитку захворювань і формування підвищеної схильності до них, на поглиблене вивчення сучасних методів молекулярної діагностики та їх застосування в дерматовенерології.

## **ВСТУП**

Робоча програма навчальної дисципліни складена на підставі Порядку підготовки здобувачів вищої освіти ступеня доктора філософії та доктора наук у вищих навчальних закладах (наукових установах), затвердженого постановою Кабінету Міністрів України від 23 березня 2016 року № 261.

Предметом вивчення навчальної дисципліни є молекулярно-генетичні аспекти шкірних та венеричних хвороб.

### **1. Мета та завдання навчальної дисципліни**

#### **1.1. Місце дисципліни в навчальному процесі**

Дана програма є частиною освітньо-наукової програми підготовки докторів філософії з вибіркового навчального дисциплін за вільним вибором аспіранта. Програма дисципліни складається з 14 годин лекційного матеріалу, 30 годин практичних занять, 46 годин самостійної роботи. Всього – 90 годин (3 кредити ЄКТС).

#### **1.2. Мета навчальної дисципліни**

Метою вивчення дисципліни з молекулярно-генетичних аспектів шкірних та венеричних хвороб є глибинне оволодіння дисципліною для якісного виконання оригінального наукового дослідження та формування професійних навичок та вмій.

#### **1.3. Основні завдання навчальної дисципліни**

Основними завданнями вивчення дисципліни є засвоєння даних щодо сучасних положень генетики, молекулярних механізмів генетики, медичної генетики, сучасних молекулярно-генетичних методів дослідження в дерматовенерології і методів постановки найбільш важливих молекулярно-генетичних методів, що застосовуються в дерматовенерології

#### **1.4. Вимоги до знань та вмій**

Аспіранти повинні:

#### **Знати:**

Особливості сучасного періоду розвитку генетики, її теоретичні і методологічні принципи, основні положення генетики людини і клінічної генетики, молекулярні механізми розвитку захворювань і формування підвищеної схильності до них, найбільш важливі моногенні та полігенні захворювання, генодерматози, сучасні методи молекулярної діагностики та їх застосування в дерматовенерології.

#### **Вміти:**

Побудувати родовід і визначити форму спадковості, окреслити найбільш важливі молекулярно-генетичні механізми патогенезу поширених дерматозів та венеричних захворювань, обрати адекватні молекулярно-генетичні методи діагностики генодерматозів та венеричних захворювань.

#### **1.5. Система контролю знань**

Атестація знань аспірантів здійснюється шляхом усної співбесіди з виставленням заліку.

## **Очікувані програмні результати навчання (ПРН):**

ПРН1 Вдосконалювати професійні знання для вирішення наукових проблем в галузі охорони здоров'я, формулювати ідеї для використання в роботі наукового та освітнього спрямування.

ПРН2 Визначати пріоритетні напрямки досліджень сучасної медицини, невирішені проблеми у предметній області, шляхи їх рішення, здійснювати пошук та практичний аналіз інформації.

ПРН3 Володіти знанням методології дослідження, володіти методами дослідження за обраним напрямком наукового проекту.

ПРН4 Розробляти дизайн та план наукового дослідження, базуючись на відповідних сучасних методах досліджень в галузі медицини, зокрема дерматовенерології.

ПРН5 Формулювати наукові гіпотези, мету і завдання наукового дослідження, створювати доказову базу.

ПРН6 Здійснювати вибір методу обробки клініко-експериментальних даних, оцінювати інформативність обраних показників.

ПРН7 Використовувати сучасні статистичні методи обробки наукових досліджень, базуючись на застосуванні сучасних інформаційних технологій.

ПРН8 Презентувати результати наукових досліджень в усній і письмовій формах у науковій спільноті відповідно до національних та міжнародних стандартів

ПРН9 Дотримуватися наукової етики, принципів медичної етики при роботі з пацієнтами, біоетики при роботі з експериментальними тваринами.

ПРН10 Виконувати оригінальне наукове дослідження на сучасному рівні, захистити дисертаційну роботу на основі власних досліджень в галузі охорони здоров'я, медицини (дерматовенерології).

ПРН11 Проводити самостійний науковий аналіз даних в області предметного дослідження, інтерпретувати інформацію, виявляти взаємозв'язок і проводити синтез наукових даних

ПРН12 Впроваджувати та використовувати результати досліджень за обраним напрямом наукового проекту в медичній практиці, освітньому процесі, в суспільстві.

ПРН14 Дотримуватись академічної доброчесності, нести відповідальність за достовірність отриманих наукових результатів.

ПРН15 Аналізувати особливості застосування діагностично - лікувальних технологій та результати власних досліджень при дерматовенерологічній патології у різних групах хворих.

ПРН16 Оформляти наукову, професійну медичну документацію.

## 2. Структура навчальної дисципліни

### Тематичний план навчальної дисципліни

	Теми	Кількість годин		
		Лекції	Практичні	Самостійні
1	Основні поняття молекулярної біології та генетики	2	4	6
2	Молекулярно-генетичні механізми поширених дерматозів	2	4	6
3	Молекулярно-генетичні механізми інфекційних процесів. Молекулярна епідеміологія	2	5	8
4	Види мутацій і молекулярно-генетичні методи їх виявлення. Генодерматози і імунодефіцити	2	4	6
5	Аналіз однонуклеотидних поліморфізмів (SNP)	2	4	6
6	Виявлення підвищеної схильності до захворювань за допомогою молекулярно-генетичних тестів. Аналіз молекулярно-генетичних факторів схильності до алергічних захворювань шкіри	2	5	8
7	Сучасні діагностичні молекулярно-генетичні методи діагностики в дерматовенерології	2	4	6
		14	30	46

На вивчення навчальної дисципліни відводиться 90 годин - 3 кредити ЄКТС.

### 3. Критерії оцінювання успішності аспірантів

Успішність засвоєння дисципліни оцінюється за 100-бальною шкалою, яка складається з поточного контролю теоретичної підготовки, самостійної роботи та результатів підсумкового модульного контролю, який проводиться на останньому занятті. Поточний контроль засвоєння тем здійснюється на практичних заняттях відповідно до конкретних цілей шляхом усного опитування. 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 проводиться усно.

### **Методи поточного контролю:**

Оцінювання успішності вивчення кожної теми дисципліни виконується за традиційною 4-х бальною шкалою.

Значення оцінки «**відмінно**»: аспірант виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить та опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання і вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні обдарування і нахили.

Значення оцінки «**добре**»: аспірант вільно володіє вивченим обсягом матеріалу, застосовує його на практиці, вільно розв'язує вправи і задачі у стандартних ситуаціях, самостійно виправляє допущені помилки, кількість яких незначна.

Значення оцінки «**задовільно**»: аспірант відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень; з допомогою викладача може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих.

Значення оцінки «**незадовільно**»: аспірант володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину навчального матеріалу.

До підсумкової атестації допускаються лише ті аспіранти, які не мають академічної заборгованості і мають середній бал за поточну навчальну діяльність не менше 3,00.

Форми і методи підсумкового контролю: Формою підсумкового контролю знань з навчальної дисципліни є залік.

Середній бал за дисципліну переводиться в традиційну оцінку з дисципліни за 4-бальною шкалою і розцінюється як співвідношення цього середнього арифметичного до проценту засвоєння необхідного об'єму знань з даного предмету.

Сума балів	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою
90-100	A	Відмінно
82-89	B	
74-81	C	Добре
64-73	D	
60-63	E	
35-59	FX	Задовільно
1-34	F	

### **4. Рекомендована література**

1. Антропогенетика з основами медичної генетики. / С.В. Демидов, Ж.М. Мінченко, Т.І. Гавриленко та ін. Київ: Фітосоціоцентр. 2013. 804 с.

2. Молекулярна генетика та технології дослідження геному : навч. посіб. / М. І. Гиль, О. Ю. Сметана, О. І. Юлевич та ін. Миколаїв: МНАУ, 2014. 280 с.
3. Ершов Ю. Основы молекулярной диагностики. Метабономика. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016 г. 336 с.
4. Касян С.М., Петрашенко В.О., Загородній М.П. Вибрані аспекти медичної генетики: навчальний посібник. Сумський державний університет. 2019. 164 с.
5. Кузів О.Є. Основы біології та генетики людини. Курс лекцій. Тернопіль: вид-во ТНТУ ім. І. Пулюя, 2016. 92 с.
6. Січняк О.Л. Медична генетика: конспекти лекцій. Одеса: ОНУ. 2016. 124 с.
7. Генетика. Підручник. / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін. К.: Видавничо - поліграфічний центр "Київський університет". 2018. 320 с.
8. Сиволоб А.В., Афанасьєва К.С. Молекулярна організація хромосом. Навчальний посібник. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет". 2018 р. 329 с.
9. Епігенетичні основи онтогенеза. Серга С.В., Козерецька І.А., Демидов С.В. та ін. Київ. 2019. 367 с.
10. Lemke JR1 Kernland-Lang K, Hörtnagel K, Itin P. Monogenic human skin disorders. *Dermatology*. 2014;229(2):55-64. doi: 10.1159/000362200. Epub 2014 Jul 8.
11. Vreeburg M1, van Steensel MA. Genodermatoses caused by genetic mosaicism. *Eur J Pediatr*. 2012 Dec;171(12):1725-35. doi: 10.1007/s00431-012-1855-9. Epub 2012 Nov 1.
12. Wertheim-Tysarowska K1, Gos M, Niepokój K, Kowalewski C. Inherited skin diseases - a review of selected genodermatoses. *Med Wieku Rozwoj*. 2012 Jul-Sep;16(3):183-95.
13. Intong LR1, Murrell DF. Inherited epidermolysis bullosa: new diagnostic criteria and classification *Clin Dermatol*. 2012 Jan-Feb;30(1):70-7. doi: 10.1016/j.clindermatol.2011.03.012.
14. Biochemistry and Medical Genetics: Lecture Notes /Editors S. Turco, R. Lane, R.M. Harden. New York : Kaplan, 2019. 409 p.
15. Клаг У.С., Каммингс М.Р. Основы генетики. Перевод с англ. М.: Техносфера, 2021. 944 с.
16. База даних ОМІМ (Online Mendelian Inheritance in Man) – онлайн: менделівська спадковість у людини, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.