

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра симуляційних медичних технологій

Силабус навчальної дисципліни
«Генетичні (орфанні) захворювання, «хвороби сироти». Діагностика та менеджмент.
Симуляційний тренінг»

Обсяг навчальної дисципліни	Загальна кількість годин на дисципліну: 90 годин, 3 кредити ЄКТС Семестр: ІХ — Х 5 рік навчання
Дні, час, місце проведення навчальної дисципліни	За розкладом занять Кафедра симуляційних медичних технологій м. Одеса, пров. Валіховський, 3
Викладач(-і)	завідувач кафедри, д.екон.н, к.мед.н., доцент Олександр РОГАЧЕВСЬКИЙ асистент кафедри Ольга ЄГОРЕНКО доцент кафедри, к.мед.н. Михайло ПЕРВАК доцент кафедри, к.мед.н. Василь ГЛАДЧУК доцент кафедри, к.мед.н. Ігор ШЕВЧЕНКО доцент кафедри, к.мед.н. Юрій ПЕТРОВСЬКИЙ доцент кафедри, к.мед.н. Юлія ПРОКОПЧУК асистент кафедри В'ячеслав ОНИЩЕНКО асистент кафедри Дмитро КАРАКОНСТАНТИН асистент кафедри Геннадій ЧЕРЕМНИХ асистент кафедри Світлана ТРИЩЕНКО
Контактна інформація	E-mail: simmedtech@onmedu.edu.ua Консультації: з 14.30 до 16.30 кожного робочого дня

КОМУНІКАЦІЯ

Комунікація зі здобувачами буде здійснюватися аудиторно (очно).

Під час дистанційного навчання комунікація здійснюється через платформу Microsoft Teams, а також через листування електронною поштою, месенджери Viber, WhatsApp, Telegram (через створені у Viber, WhatsApp, Telegram групи для кожної групи, окремо через старосту групи).

АНОТАЦІЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Предметом є удосконалення принципів діагностики, менеджменту та соціальної допомоги пацієнтам з рідкісними вродженими та набутими хворобами у дітей та дорослих та виконання практичних навичок, набутих при вивченні попередніх дисциплін.

Пререквізити: ґрунтується на отриманих знаннях під час вивчення попередніх дисциплін: медичної біології, нормальної анатомії та фізіології людини, фармакології,

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Кафедра симуляційних медичних технологій

гігієни, патологічної анатомії, патологічної фізіології, медичної генетики, медицини невідкладних ситуацій, терапії, хірургії та інших клінічних дисциплін й інтегрується з цими дисциплінами.

Постреквізити: удосконалює теоретичні знання і практичні навички набуті під час вивчення попередніх дисциплін. Удосконалює засади застосовувати знання в процесі подальшого навчання та у професійній діяльності.

Мета — формування та удосконалення практичних навичок з діагностики, менеджменту та соціальної допомоги пацієнтам з рідкісними вродженими та набутими хворобами у дітей та дорослих та виконання практичних навичок, набутих при вивченні попередніх дисциплін.

Завдання:

1. Формування та удосконалення здатності діагностування та складання плану лікування найбільш поширених рідкісних хвороб, що зустрічаються у практиці лікарів різного профілю.
2. Удосконалення вміння застосовувати діагностичні та лабораторні методики, що допомагають у прийнятті рішення щодо ведення, лікування та профілактики орфанних хвороб.
3. Удосконалення здатності приймати рішення про тактику ведення пацієнтів з рідкісними хворобами на основі принципів доказової медицини.
4. Опанування знань про основні препарати, що застосовуються для лікування «хвороб сиріт» на основі відповідних клініко-фармакологічних принципів.

Очікувані результати:

У результаті вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти повинен:

Знати:

- Анатомічну будову органів та систем у дорослих та дітей різного віку
- Знати методи загального обстеження
- Алгоритм проведення діагностичних досліджень у пацієнтів з рідкісними хворобами
- Патологічні зміни органів та систем у дорослих та дітей різного віку з орфанними хворобами
- Фармакокінетику, фармакодинаміку та побічні явища препаратів, що використовуються при лікуванні пацієнтів з орфанними хворобами
- Алгоритми та протоколи лікування хворих з орфанними хворобами
- Принципи медичної етики
- Поняття, показання, протипоказання, техніка проведення, алгоритм та ускладнення маніпуляцій:
 1. ресстрація стандартної ЕКГ в 12 відведеннях
 2. введення лікарських речовин (внутрішньовенне струминне та крапельне, внутрішньокісткове), зокрема у польових умовах
 3. забезпечення периферичного венозного та внутрішньокісткового доступів
 4. вимірювання артеріального тиску
 5. пульсоксиметрія

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Кафедра симуляційних медичних технологій

6. проводити оцінку антропометричних параметрів пацієнта (маса тіла, зріст, окружність талії)
7. оцінка пульсу на периферичних артеріях
8. аускультация серця та судин
9. перкусія та аускультация легень
10. пальпація живота

Вміти:

- Орієнтуватися в анатомічній будові органів та систем у дорослих та дітей різного віку
- Вміти провести загальне обстеження
- Назвати патологічні зміни органів та систем людини з орфаними хворобами
- Орієнтуватись у дозуваннях, фармакокінетиці, фармакодинаміці та побічних явищах препаратів, що використовуються при лікуванні пацієнтів з орфаними хворобами
- Виконати необхідні маніпуляції
- Простежити за станом хворого після виконання практичної навички
- Надати психологічну допомогу пацієнтам
- Вирішувати деонтологічні завдання, пов'язані з професійною діяльністю
- Володіти навичками професійного спілкування

ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Форми і методи навчання. Дисципліна буде викладатися у формі практичних занять (30 год.) і організації самостійної роботи студентів (60 год.).

Консультації — індивідуальні.

Методи навчання.

Практичні заняття: бесіда, рольові ігри, розв'язування клінічних ситуаційних задач, відпрацювання та контроль практичних навичок на симуляційних муляжах та манекенах (за списком 5), проходження симуляційних сценаріїв, розв'язування тестових завдань.

Самостійна робота: самостійна робота з рекомендованою основною та додатковою літературою, електронними інформаційними ресурсами, самостійна робота з банком тестових завдань, підготовка до практичних занять.

Зміст навчальної дисципліни:

Тема 1. Найпоширеніші орфанні захворювання в Україні

Тема 2. Найпоширеніші орфанні захворювання у практиці лікаря-педіатра

Тема 3. Найпоширеніші орфанні захворювання у практиці лікаря-терапевта

Тема 4. Фенілкетонурія. Муковісцидоз. Легенева гіпертензія

Тема 5. Спінальна м'язова атрофія (СМА). Гемофілія

Тема 6. Хвороба Крона. Ювенільний ревматоїдний артрит

Тема 7. Хвороба Гоше. Хвороба Помпе. Мукополісахаридоз

Тема 8. Підсумкове заняття

Перелік рекомендованої літератури:

Основна:

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра симуляційних медичних технологій

1. Генетика. Курс лекцій. Кандиба Н.М., 2023. - с. 397
2. Генетика. Січняк О.Л., Капрельянц Л.В., Килименчук О.О., 2018. - с. 148
3. Молекулярна генетика та технології дослідження генома. Гиль М.І., Сметана О.Ю., Юлевич О.І. та ін., 2019. - с. 320
4. Клінічна лабораторна діагностика: підручник / Л.Є. Лаповець, Г.Б. Лебедь, О.О. Ястремська та ін. — 2-е видання. 2021. - с. 472
5. Наказ 641/84 від 31.12.2003 р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні

Додаткова:

1. Гістологія. Цитологія. Ембріологія. Національний підручник // Луцик О.Д., Чайковський Ю.Б. (за ред.). 2018. - с. 592
2. Захворювання органів травлення у сімейній медицині: навчальний посібник / Л.С. Бабінець, І.О. Боровик, Л.В. Андріюк. 2021. - с. 328
3. Захворювання органів дихання в сімейній медицині: навчальний посібник / Л.С. Бабінець, І.О. Боровик, Л.В. Андріюк. 2019. - с. 312
4. Клінічна фармакогенетика. Яковлева О.О. 2011. - с. 160
5. Трофименко О. Л. Генетика популяцій : підручник / О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана ; за ред. професора М. І. Гиль ; МНАУ. – Миколаїв : Видавничий дім «Гельветика», 2018. – 254 с.
6. Медична ембріологія з основами тератології. Сілкіна Ю.В. 2019. - с. 208
7. Медична генетика: підручник (ВНЗ І—ІІІ р. а.) / Г.Й. Путинцева. — 2-е вид., переробл. та допов. 2008. - с. 392

Електронні ресурси:

1. <http://moz.gov.ua> – Міністерство охорони здоров'я України
2. <http://www.nbuv.gov.ua/> – Національна бібліотека України
3. www.ama-assn.org – Американська медична асоціація
4. www.who.int – Всесвітня організація охорони здоров'я
5. www.dec.gov.ua/mtd/home/ – Державний експертний центр МОЗ України
6. <http://bma.org.uk> – Британська медична асоціація
7. www.gmc-uk.org – General Medical Council (GMC)
8. www.bundesaerztekammer.de – Німецька медична асоціація

ОЦІНЮВАННЯ

Форми і методи поточного контролю:

- усний контроль: індивідуальне опитування за питаннями відповідної теми;
- письмовий контроль: оцінювання розв'язання клінічних ситуаційних задач, оцінювання виконання практичних навичок на симуляційних муляжах та манекенах;
- тестовий контроль: оцінювання розв'язування тестових завдань.

Критерії поточного оцінювання на практичному занятті

Оцінка	Критерії оцінювання
Відмінно «5»	Здобувач бере активну участь у занятті; демонструє глибокі знання, дає повні та детальні відповіді на запитання. Ґрунтовно і всебічно знає зміст

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра симуляційних медичних технологій

	<p>теоретичних питань, вільно володіє професійною та науковою термінологією. Логічно мислить і будує відповідь, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичних завдань. При вирішенні клінічної задачі правильно інтерпретує дані анамнезу, результати клінічних, лабораторних та інструментальних досліджень, правильно відповідає на всі поставлені питання і переконливо обґрунтовує свою точку зору, може запропонувати та обґрунтувати альтернативний варіант рішення з окремих питань. При розв'язанні практичного завдання за типом ОСКІ правильно демонструє виконання практичних навичок на симуляційних муляжах та манекенах, точно дотримується алгоритму їхнього виконання</p>
Добре «4»	<p>Здобувач бере участь у занятті; добре володіє матеріалом; демонструє необхідні знання, але дає відповіді на запитання з деякими помилками. Достатньо глибоко і всебічно знає зміст теоретичних питань, володіє професійною та науковою термінологією. Логічно мислить і будує відповідь, використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичних завдань. Але при викладанні деяких питань не вистачає достатньої глибини та аргументації, допускає несуттєві помилки, які усуваються самим здобувачем, коли на них вказує викладач. При вирішенні клінічної задачі припускається несуттєвих помилок чи неточностей в інтерпретації даних анамнезу, результатів клінічних, лабораторних та інструментальних досліджень, без суттєвих помилок відповідає на всі поставлені питання, повно обґрунтовує свою точку зору, проте пропозиції альтернативного варіанту викликають утруднення. При розв'язанні практичного завдання за типом ОСКІ допускає незначні похибки в алгоритмі та техніці виконання навички на симуляційних муляжах та манекенах, виправлені за вказівкою викладача</p>
Задовільно «3»	<p>Здобувач іноді бере участь у занятті; частково виступає і задає питання; допускає помилки під час відповідей на запитання. Володіє основним обсягом теоретичних знань, неточно використовує професійну та наукову термінологію. Відчуває значні труднощі при побудові самостійної логічної відповіді, у застосуванні теоретичних знань при аналізі практичних завдань. У відповідях мають місце суттєві помилки. При вирішенні клінічної задачі з помилками інтерпретує дані анамнезу, результати клінічних, лабораторних та інструментальних досліджень, не знає окремих деталей, допускає неточності у відповідях на питання, недостатньо правильно обґрунтовує свої відповіді та трактує формулювання, відчуває труднощі у виконанні завдань та пропозиції альтернативних варіантів. При розв'язанні практичного завдання за типом ОСКІ припускається значних похибок у алгоритмі та техніці виконання навички на симуляційних муляжах та манекенах</p>
Незадовільно «2»	<p>Здобувач не бере участь у занятті, є лише спостерігачем; ніколи не виступає і не задає питання, незацікавлений у вивченні матеріалу; дає неправильні відповіді на запитання. Не опанував основний обсяг теоретичних знань, виявляє низький рівень володіння професійною та науковою термінологією. Відповіді на питання є фрагментарними, непослідовними, нелогічними, не може застосовувати теоретичні знання при аналізі практичних завдань. У відповідях має місце значна кількість грубих помилок. При вирішенні клінічної задачі не може інтерпретувати</p>

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Кафедра симуляційних медичних технологій

	отримані дані анамнезу, результати клінічних, лабораторних та інструментальних досліджень, відповіді на поставлені питання, або допускає у відповідях суттєві помилки; не міг обґрунтувати свої рішення чи робить це не переконливо. Альтернативних варіантів не пропонує. При розв'язанні практичного завдання за типом ОСКІ не продемонструє або припускається грубих помилок і похибок в алгоритмі та техніці виконання навички на симуляційних муляжах та манекенах
--	---

Форми і методи підсумкового контролю: залік

Залік виставляється здобувачу, який виконав усі завдання робочої програми навчальної дисципліни, приймав активну участь у практичних заняттях та має середню поточну оцінку не менше ніж 3,0 і не має академічної заборгованості.

Залік здійснюється: на останньому занятті до початку екзаменаційної сесії — при стрічковій системі навчання, на останньому занятті — при цикловій системі навчання. Оцінка за залік є середньоарифметичною за всіма складовими за традиційною чотирибальною шкалою і має величину, яка округлюється за методом статистики з двома десятковими знаками після коми.

САМОСТІЙНА РОБОТА ЗДОБУВАЧІВ ВИЩОЇ ОСВІТИ

Самостійна робота здобувача: самостійна робота з рекомендованою основною та додатковою літературою, електронними інформаційними ресурсами, самостійна робота з банком тестових завдань, підготовка до практичних занять.

ПОЛІТИКА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Політика щодо дедлайнів та перекладання:

- пропуски занять з неповажних причин відпрацьовуються за розкладом черговому викладачу;
- пропуски з поважних причин відпрацьовуються за індивідуальним графіком з дозволу деканату.

Політика щодо академічної доброчесності:

Обов'язковим є дотримання академічної доброчесності здобувачами, а саме:

- самостійне виконання всіх видів робіт, завдань, форм контролю, передбачених робочою програмою даної навчальної дисципліни;
- посилання на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової) діяльності, використані методики досліджень і джерела інформації.

Неприйнятними у навчальній діяльності для учасників освітнього процесу є:

- використання родинних або службових зв'язків для отримання позитивної або вищої оцінки під час здійснення будь-якої форми контролю результатів навчання або переваг у науковій роботі;
- використання під час контрольних заходів заборонених допоміжних матеріалів або технічних засобів (шпаргалок, конспектів, мікро-наушників, телефонів, смартфонів, планшетів тощо);

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Кафедра симуляційних медичних технологій

- проходження процедур контролю результатів навчання підставними особами.

За порушення академічної доброчесності здобувачі вищої освіти можуть бути притягнені до такої академічної відповідальності:

- зниження результатів оцінювання індивідуального опитування, виконання тестових завдань, оцінки за розв'язання ситуаційних завдань, виконання індивідуального завдання, заліку тощо;
- повторне проходження оцінювання (тестових завдань, ситуаційних завдань, індивідуального завдання, заліку тощо);
- призначення додаткових контрольних заходів (додаткові ситуаційні завдання, індивідуальні завдання, тести тощо);
- проведення додаткової перевірки інших робіт авторства порушника.

Політика щодо відвідування та запізнь:

Стан здоров'я: здобувачі хворі на гострі інфекційні захворювання, у тому числі на респіраторні хвороби, до заняття не допускаються.

Запізнення на заняття — не припустимі. Здобувач, який спізнився на заняття, може бути на ньому присутній, але якщо в журналі викладач поставив «нб», він повинен його відпрацювати у загальному порядку.

Використання мобільних пристроїв:

Використання будь-яких мобільних пристроїв заборонено. При порушенні даного пункту здобувач має покинути заняття та в журналі викладач ставить «нб», який він повинен відпрацювати у загальному порядку. Мобільні пристрої можуть бути застосовані здобувачами з дозволу викладача, якщо вони потрібні для виконання завдання.

Поведінка в аудиторії:

Поведінка здобувачів та викладачів в аудиторіях має бути робочою та спокійною, суворо відповідати правилам, встановленим Положенням про академічну доброчесність та етику академічних взаємин в Одеському національному медичному університеті, у відповідності до Кодексу академічної етики та взаємин університетської спільноти Одеського національного медичного університету, Положенням про запобігання та виявлення академічного плагіату у науково-дослідній та освітній роботі здобувачів вищої освіти, науковців та викладачів Одеського національного медичного університету.