

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**федеральное государственное автономное  
образовательное учреждение высшего образования\_  
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет  
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт клинической медицины

---

УТВЕРЖДЕНО

решением Ученого совета ННГУ

протокол № 10 от 02.12.2024 г.

**Рабочая программа дисциплины**

Основы медицинской генетики

---

Уровень высшего образования

Ординатура

---

Направление подготовки / специальность

31.08.32 - Дерматовенерология

---

Направленность образовательной программы

---

Форма обучения

очная

---

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

## 1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.02 Основы медицинской генетики относится к части, формируемой участниками образовательных отношений образовательной программы.

## 2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
УК-1: готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	УК-1.0: не предусмотрен	УК-1.0: не предусмотрен Знать: - методологию абстрактного мышления для систематизации патологических процессов, построения причинно-следственных связей развития патологических процессов - принципы анализа элементов полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) в результате обследования пациента на основе современных представлений о взаимосвязи функциональных систем организма, уровнях их регуляции в условиях развития патологического процесса  Уметь: - систематизировать патологические процессы, выявлять причинно-следственные связи развития патологических процессов для постановки диагноза и составления программы лечения пациента - анализировать выявленные в результате обследования пациента симптомы, синдромы, патологические изменения	Задачи Тест	Зачёт: Реферат

		<p>Владеть: методологией абстрактного мышления для постановки диагноза путем систематизации патологических процессов, построения причинно-следственных связей развития патологических процессов</p> <p>- методологией анализа элементов полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) в результате обследования пациента</p> <p>- методологией синтеза полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) для постановки диагноза и выбора лечения на основе современных представлений о взаимосвязи функциональных систем организма, уровнях их регуляции в условиях развития патологического процесса</p>		
<p>ПК-1: готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья</p> <p>и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека</p>	ПК-1.0: не предусмотрен	<p>ПК-1.0: не предусмотрен</p> <p>Знать: - распространенность основных заболеваний, соответствующих профилю обучения, их факторов риска</p> <p>- основные принципы здорового образа жизни</p> <p>- факторы риска заболевании, включая вредные привычки и факторы внешней среды</p> <p>- причины и условия возникновения и распространения заболевании</p> <p>- ранние клинические признаки заболевании</p> <p>- основные принципы профилактики заболевании, соответствующих профилю обучения</p> <p>- основные нормативные документы, используемые при организации здравоохранения</p> <p>- принципы медико-</p>	<p>Задачи</p> <p>Тест</p>	<p>Зачёт:</p> <p>Реферат</p>

факторов среды его обитания		<p>социальной экспертизы</p> <p>- правила соблюдения санитарно-эпидемиологического режима при осуществлении медицинской помощи</p> <p>Уметь: - выявлять и оценивать выраженность факторов риска развития и прогрессирования заболевания, соответствующих профилю обучения</p> <p>- выявлять ранние симптомы заболевания</p> <p>- выяснять семейный анамнез</p> <p>- соблюдать нормы санитарно-эпидемиологического режима</p> <p>Владеть: навыками оценки суммарного риска развития и прогрессирования заболевания, снижения заболеваемости путем воздействия на факторы риска их развития</p> <p>- методами ранней диагностики заболевания</p> <p>- методами борьбы с вредными привычками, санитарно-просветительной работы</p>		
ПК-4: готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	ПК-4.0: не предусмотрен	<p>ПК-4.0:</p> <p>не предусмотрен</p> <p>Знать: - методы анализа медицинской информации</p> <p>- методы ведения медицинской учетно-отчетной документации в медицинских организациях</p> <p>Уметь: - анализировать и оценивать качество медицинской, дерматовенерологической помощи, состояние здоровья населения, влияние на него факторов образа жизни, окружающей среды и организации медицинской помощи</p> <p>Владеть: - навыками</p>	Задачи Тест	Зачёт: Реферат Задачи

		использования теоретических знаний и практических умений в целях совершенствования профессиональной деятельности - навыками ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях дерматовенерологического профиля.		
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	ПК-5.0: не предусмотрен	<p>ПК-5.0: не предусмотрен</p> <p>Знать: - основы медико-биологических и клинических дисциплин с учетом законов течения патологии по органам, системам и организма в целом, закономерности функционирования органов и систем при кожных и венерических заболеваниях</p> <p>- структуру, систему кодирования, перечень рубрик и правила пользования международной классификацией болезней МКБ -10, в которой отражены типичные заболевания кожи и ее придатков, а также неотложные состояния и сопутствующая патология различных органов и систем организма у пациентов всех возрастов</p> <p>Уметь: - пользоваться международной классификацией кожных и венерических болезней на основе МКБ -10, в которой отражены типичные дерматологические, а также неотложные состояния и сопутствующая патология различных органов и систем организма у пациентов всех возрастов</p> <p>Владеть: - методами стандартного дерматологического</p>	Задачи Тест	Зачёт: Реферат Задачи

		обследования, для выявления у пациентов основных патологические симптомов и синдромов кожного или венерического заболевания, используя знания алгоритма постановки диагноза (основного, сопутствующего, осложнении) с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).		
--	--	---	--	--

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
<b>Общая трудоемкость, з.е.</b>	<b>2</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>72</b>
в том числе	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	
- занятия лекционного типа	<b>4</b>
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	<b>20</b>
- КСР	<b>1</b>
<b>самостоятельная работа</b>	<b>47</b>
<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>0</b>
	<b>Зачёт</b>

#### 3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/лабораторные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Тема 1. Общие вопросы медицинской генетики Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.	16	1	5	6	10

Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	16	1	5	6	10
Тема 3. Основные генетически детерминированные заболевания в практике врача-дерматовенеролога Ихтиозы, эктодермальные дисплазии, синдромы, мозаичные и сегментарные дерматозы.	39	2	10	12	27
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	4	20	25	47

### **Содержание разделов и тем дисциплины**

Тема 1: Общие вопросы медицинской генетики 26 1 5 6 20

Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.

Тема 2: Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.

Модуль 3: Основные генетически детерминированные заболевания в практике врача-дерматовенеролога Ихтиозы, эктодермальные дисплазии, синдромы, мозаичные и сегментарные дерматозы.

#### **4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся**

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

#### **5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)**

##### **5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:**

##### **5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции УК-1:**

1. Объектом изучения клинической генетики являются: (УК-1)

- а) больной человек;
- б) больной и больные родственники;
- в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

1. Конституциональность, врожденность и непрогредиентность – отличительные черты: (УК-1)

- а) мультифакториальных болезней
- б) хромосомных и внутриутробных пороков развития
- в) моногенных и генных болезней
- г) малых и больших аномалий развития

1. Риск рождения больного ребенка у фенотопически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию равен: (УК-1)

- а) 50%
- б) 33%
- в) 25%
- г) 0%

1. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет: (УК-1)

- а) 5-5,5%;
- б) 3-3,5%;
- в) 9-10%;
- г) 0,1-1,0%.

1. Врожденные заболевания - это: (УК-1)

- а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
- б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
- в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
- г) заболевания, не поддающиеся лечению.

1. При ненаследственных болезнях генетические факторы не влияют на: (УК-1)

- а) этиологию;
- б) сроки выздоровления;
- в) исход заболевания;
- г) эффективность лечения.

1. Хромосомные болезни обусловлены: (УК-1)

- а) генными мутациями;
- б) геномными мутациями;
- в) изменениями межгенных участков структуры ДНК;
- г) изменением структуры хромосом.

1. Исключите один неправильный ответ. (УК-1)

Для наследственной патологии характерны:

- а) ранняя манифестация клинических проявлений;
- б) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем;
- в) прогрессивный характер течения болезни;
- г) острое начало заболевания;
- д) резистентность к терапии.

1. Выберите верное утверждение: (УК-1)



- а) фенотипические проявления небольших по протяженности мутаций более специфичны, чем проявления крупных мутаций;
- б) межгенные взаимодействия не влияют на клинический полиморфизм;
- в) около 90% всех спонтанных абортс связано с генетическими нарушениями у эмбриона;
- г) клинический полиморфизм болезней с наследственной предрасположенностью больше, чем моногенных заболеваний.

1. Возможными причинами различия клинической картины наследственного заболевания могут быть: (УК-1)

- а) неполная пенетрантность гена;
- б) пол больного;
- в) варьирующая экспрессивность гена;
- г) воздействие факторов среды;
- д) возраст больного.

### **5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-1:**

1. Укажите наиболее верное определение клинко-генеалогического метода: (ПК-1)

- а) составление родословной с последующим обследованием пробанда;
- б) составление родословных;
- в) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

1. Укажите положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования: (ПК-1)

- а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда;
- б) сын никогда не наследует заболевание от отца;
- в) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин;
- г) заболевание передается от родителей детям в каждом поколении.

1. Пробанд - это: (ПК-1)

- а) больной, обратившийся к врачу;
- б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
- в) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;
- г) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

1. Укажите признаки Х-сцепленного доминантного типа наследования: (ПК-1)

- а) одинаковая частота заболевания у женщин и мужчин;
- б) сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны;
- в) заболевание может прослеживаться в каждом поколении;
- г) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 50%.

1. Критические периоды эмбрионального развития: (ПК-1)

- а) конец 1-й - начало 2-й недели гестации;
- б) конец 2-й - начало 3-й недели гестации;
- в) 3-6-я неделя гестации;
- г) 7-8-я неделя гестации.

1. Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования: (ПК-1)

- а) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
- б) все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами;
- в) больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей;
- г) сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%.

1. Синдромологический анализ - это: (ПК-1)

- а) анализ генотипа больного с целью установления диагноза;
- б) обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза;
- в) анализ результатов параклинических методов исследования;
- г) диагностика заболевания на основе анамнестических данных.

1. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования: (ПК-1)

- а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
- б) у больных родителей могут быть здоровые дети;
- в) женщины болеют чаще мужчин;
- г) родители больного здоровы;
- д) родители являются кровными родственниками.

1. Выберите правильные утверждения: (ПК-1)

- а) гаметопатии приводят к нарушению оплодотворения или гибели зиготы;
- б) к бластопатиям относят мозаичные формы хромосомных болезней;
- в) эмбриопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в период от 9-й недели внутриутробного развития до родов;
- г) фетопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в первые дни после рождения.

**5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-4:**

1. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изменению органа или части органа: (ПК-4)

- а) выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа;
- б) не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нарушающему функцию органа;
- в) выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающему функцию органа.

1. Выберите правильные утверждения: (ПК-4)

- а) оксицефалия - один из вариантов «башенного» черепа;
- б) камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов;
- в) прогнатия - нижняя челюсть, выступающая вперед по отношению к верхней;
- г) синофриз - это опущенные веки;

- д) брахицефалия - это увеличение поперечного размера черепа относительно продольного;
- е) эпикант - это сросшиеся брови;
- ж) арахнодактилия - это увеличение длины пальцев;
- з) микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти;
- и) гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз;
- к) фильтр - это кожная крыловидная складка.

1. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании: (ПК-4)

- а) жалоб больного и данных семейного анамнеза;
- б) характерного сочетания клинических признаков;
- в) результатов биохимического анализа;
- г) клинических симптомов, данных биохимического и патоморфологического исследований.

1. Диагностические критерии муковисцидоза: (ПК-4)

- а) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
- б) грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
- в) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;
- г) задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

1. Диагностические критерии нейрофиброматоза: (ПК-4)

- а) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;
- б) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;
- в) себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;
- г) анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

1. Диагностические критерии фенилкетонурии: (ПК-4)

- а) двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
- б) прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
- в) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
- г) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

1. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой X-хромосомой окончательно подтверждается на основании: (ПК-4)

- а) результатов биохимических исследований мочи и крови;
- б) данных электроэнцефалографии;
- в) молекулярно-генетического анализа;
- г) результатов психологического тестирования;
- д) данных семейного анамнеза.

1. Диагностические критерии синдрома Марфана: (ПК-4)

- а) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;
- б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
- в) умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.

1. Набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца, указывает на: (ПК-4)

- а) синдром Эдвардса;
- б) синдром Патау;
- в) синдром Дауна;
- г) синдром «кошачьего крика».

**5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-5:**

1. Показания для проведения кариотипирования: (ПК-5)

- а) задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;
- б) задержка психомоторного развития в сочетании с диспластичным фенотипом;
- в) приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия;
- г) прогрессивная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи.

1. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для: (ПК-5)

- а) синдрома Эдвардса;
- б) синдрома Дауна;
- в) синдрома Вольфа-Хиршхорна;
- г) синдрома Патау.

1. Возможные формулы кариотипа при синдроме Дауна: (ПК-5)

- а) 47,XX,+13;
- б) 47,XX,+22;
- в) 46,XY,-14,t(14;21);
- г) 47,XXX;
- д) 47,XX,+21.

1. Возможные формулы кариотипа при симптомокомплексе, включающем низкий рост, короткую шею, бочкообразную грудную клетку, задержку полового развития: (ПК-5)

- а) 47,XXY;
- б) 45,X;
- в) 45,X/46,XX;
- г) 47,XYY.

1. Носители робертсоновских транслокаций: (ПК-5)

- а) клинически здоровы;
- б) имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом;
- в) имеют риск развития опухолей;
- г) имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью.

1. При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и при мертворождениях в анамнезе цитогенетический анализ назначается: (ПК-5)

- а) обоим супругам;
- б) одной женщине;
- в) родителям женщины;
- г) плоду.

1. Понятие генетического риска включает: (ПК-5)

- а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

1. Высокий генетический риск составляет: (ПК-5)

- а) 5-10%
- б) 10-20%;

в) 20-25%;

г) 100%.

1. Кордоцентез проводят при повышенном риске по: (ПК-5)

а) хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями;

б) наследственным болезням крови;

в) порокам развития;

г) хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мутациями.

1. Первичная профилактика - это: (ПК-5)

а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;

б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;

в) фенотипическая коррекция дефекта.

1. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика: (ПК-5)

а) рекомендовать прерывание беременности;

б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;

г) рекомендовать повторную беременность

1. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача-генетика: (ПК-5)

а) амниоцентез на сроке 15-16 недель;

б) детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации;

в) запросить результаты кариотипирования больного ребенка;

г) специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.

### Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
отлично	91-100% правильных ответов
хорошо	71-90% правильных ответов
удовлетворительно	51-70% правильных ответов
неудовлетворительно	0-50% правильных ответов

### 5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

#### Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
	не зачтено	зачтено		
<u>Знания</u>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<u>Умения</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<u>Навыки</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

#### Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна

		компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	<b>удовлетворительно</b>	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
<b>не зачтено</b>	<b>неудовлетворительно</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».

### 5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

#### 5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции УК-1

1. Ихтиозы, особенности проявления в младенческом возрасте УК-1
2. Вариатны клинических проявлений эктодермальных дисплазий УК-1
3. Нейрофиброматозы УК-1

#### 5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Туберозный склероз ПК-1
2. Врожденные аномалии придатков кожи ПК-1
3. Линейный и сегментарные дерматозы ПК-1

#### 5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-4

1. Мозаичные дерматозы, химерность ПК-4
2. Недержание пигмента ПК-4
3. Сегментарное течение распространенных дерматозов ПК-4

#### 5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-5

1. Синдромы при внутриутробных инфекциях и интоксикациях ПК-5
2. Дерматологические проявления при генетических синдромах ПК-5

#### Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Обучающийся хорошо посещает занятия, на занятиях участвует в обсуждениях, формирует вопросы, высказывает свою точку зрения в дискуссиях. Написал и защитил реферат. Ответил на вопросы
не зачтено	Частые пропуски занятий, на занятиях не активен. Не написал реферат. Не ответил на вопросы

### 6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)



## Основная литература:

1. Исламов Р.Р. Биология. Книга 3. Медицинская генетика : учебник / Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-6755-8., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=808575&idb=0>.

## Дополнительная литература:

1. ГЕНЕТИКА ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ / Анохина И.П., Кибитов А.О., Шамакина И.Ю. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634018&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <https://urait.ru>

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru> ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>

ЭБС «Znaniy.com». Режим доступа: <http://www.znaniy.com> ЭБС «Консультант врача» Режим доступа: [www.rosmedlib.ru](http://www.rosmedlib.ru)

Лицензионное ПО (операционная система MicrosoftWindows, пакет прикладных программ MicrosoftOffice) и свободно распространяемое программное обеспечение.

## 7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами, специализированным оборудованием: Учебная аудитория :

учебная мебель, доска, экран, проектор, ноутбук, беспроводной Интернет, лицензионное программное обеспечение

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки/специальности 31.08.32 - Дерматовенерология.

Автор(ы): Петрова Ксения Сергеевна, доктор медицинских наук, доцент.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 28 ноября 2024 г, протокол № № 9.