

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ АКАДЕМИЯ»

«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по учебной работе

« 30 » 0

Г.Ю. Нагорная



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика в стоматологии

Уровень образовательной программы _____ специалитет

Специальность _____ 31.05.03 Стоматология

Форма обучения _____ очная

Срок освоения ОП _____ 5 лет

Институт _____ Медицинский

Кафедра разработчик РПД _____ Биология

Выпускающая кафедра _____ Стоматология

Начальник
учебно-методического управления



Семенова Л.У.

Директор института



Узденов М.Б.

И.о. зав. выпускающей кафедрой



Узденова Л.Х.

г. Черкесск, 2023 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели освоения дисциплины	3
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	3
3. Планируемые результаты обучения по дисциплине	4
4. Структура и содержание дисциплины	6
4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы	6
4.2. Содержание учебной дисциплины	7
4.2.1. Разделы (темы) дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	7
4.2.2. Лекционный курс	
4.2.3. Лабораторный практикум	
4.2.4. Практические занятия	8
4.3. Самостоятельная работа обучающегося	16
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине	17
6. Образовательные технологии	21
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	21
7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы	21
7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»	23
7.3. Информационные технологии, лицензионное программное обеспечение	23
8. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины	24
9 Особенности реализации дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья	26
Приложение 1. Фонд оценочных средств	
Приложение 2. Аннотация рабочей программы	

ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Цель и задачи дисциплины:

Целью изучения дисциплины является: овладение соответствующими компетенциями и знаниями в области медицинской генетики, а также принципами диагностики, лечения и профилактики основных генетических заболеваний в стоматологии, а также в зависимости от индивидуальных и возрастных анатомо-физиологических особенностей детского организма с использованием современных достижений медицинской науки и практики в объеме специализированной детской стоматологической помощи.

Задачами дисциплины являются:

изучение этиологии, патогенеза и клиники наиболее распространённых стоматологических заболеваний в генетике;

-закрепить теоретические знания по вопросам профилактики и лечения генетических заболеваний в стоматологии;

- проводить диагностику и лечение генетических заболеваний в стоматологии;

- освоение студентами методов диагностики симптоматических проявлений соматических и инфекционных заболеваний в полости рта у пациентов детского и подросткового возраста;

- освоение основных практических навыков, необходимых при обследовании стоматологических больных при генетических заболеваниях в стоматологии;

- освоение основных принципов лечения и профилактики стоматологических заболеваний;

- изучение urgentных состояний в стоматологии и обучение оказанию медицинской помощи при их возникновении формирование навыков общения с больным детьми и подростками, и их родственниками с учетом этикодеонтологических особенностей стоматологической патологии;

- формирование у студента навыков общения с коллективом.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

2.1. Дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» относится к обязательной части Блока 1 и имеет тесную связь с другими дисциплинами.

2.2. . В таблице приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП.

Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины
1	Медицинский иностранный язык Научно-исследовательская работа	Онкостоматология, лучевая терапия Судебная медицина

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Планируемые результаты освоения образовательной программы (ОП) – компетенции обучающихся определяются требованиями стандарта по специальности 31.05.03 Стоматология и формируются в соответствии с матрицей компетенций ОП

№ п/п	Номер/ индекс компетенции	Наименование компетенции (или ее части)	Индикаторы достижения компетенции
1	2	3	4
1	ОПК- 8	Способен использовать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы при решении профессиональных задач	ОПК 8.1 Использует основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы, которые используются в медицине ОПК 8.2 Интерпретирует данные основных физико-химических, математических и естественно-научных методов исследования при решении профессиональных задач ОПК 8.3 Применяет основных физико-химических, математических и естественнонаучных методов исследования при решении профессиональных задач

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		№ 8
		часов
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	46	46
Лекции (Л)	14	14
Практические занятия (ПЗ), Семинары (С)	32	32
Лабораторные работы (ЛР)		
Контактная внеаудиторная работа, в том числе:	1,7	1,7
Индивидуальные и групповые консультации	1,7	1,7
Самостоятельная работа обучающегося (СРС) (всего)	24	24
<i>Работа с книжными источниками</i>	10	10
<i>Работа с электронными источниками</i>	6	6
<i>Подготовка к коллоквиуму</i>	4	4
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	4	4
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	
	АттЗ	0,3
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72
	ЗЕТ	2

4.2. Содержание дисциплины:

4.2.1. Разделы учебной дисциплины биологии, виды учебной деятельности и формы контроля

п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды учебной работы, включая самостоятельную (в час)					Формы текущего контроля (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
1.	8	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Общая характеристика хромосомных синдромов в стоматологии.	4		12	4	20	Реферат, текущий тест и ситуационные задачи
2.		Раздел 2. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта	6		12	8	26	реферат текущий тест и ситуационные задачи
3.		Раздел 3. Врожденные	2		4	8	14	реферат

	пороки развития и челюстно-лицевой области						текущий тест и ситуационные задачи
4.	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	2	4	4	10		реферат текущий тест и ситуационные задачи
						1,7	Индивидуальные и групповые консультации
						0,3	Зачет
	ИТОГО	14		32	24	72	

4.2.2. Лекционный курс

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины	Наименование темы лекции	Содержание лекции	Всего часов
1	2	3	4	5
Семестр 8				
1.	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Общая характеристика хромосомных синдромов в стоматологии.	Предмет и история медицинской генетики	Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. Классификация наследственных болезней. Врожденные пороки развития.	2
			Генные, хромосомные болезни. Мультифакториальные болезни. Болезни с нетрадиционным типом наследования и болезни импринтинга. Взаимоотношения наследственности и среды в формировании патологических состояний у человека. Классификация наследственных заболеваний. Методы генетического анализа, цель и сущность. Сущность синдромологического анализа и его использование в	2

			<p>диагностике наследственных болезней.</p> <p>Хромосомные болезни в практике врача-стоматолога: этиология, патогенез, классификация.</p> <p>Клинические проявления (фенотипическая характеристика) синдромов, связанных:</p> <p>а) с изменением количества аутосом и половых хромосом (синдромы: Патау, Эдвардса, Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомии-Х, полисомии Y);</p> <p>б) со структурными перестройками хромосом (синдром «крика кошки», Вольфа-Хиршхорна); в т.ч. микроаномалиями хромосом (Прадера-Вилли, Ангельмана, Видемана-Беквита, Мартина-Белла).</p> <p>Цитогенетические исследования при диагностике хромосомных болезней.</p>	
2.	Раздел 2. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта	Наследственные пороки развития твердых тканей зубов.	<p>Наследственный несовершенный амелогенез.</p> <p>Наследственный несовершенный дентиногенез.</p> <p>Наследственный опалесцирующий дентин или синдром Стентона-Капдепона.</p> <p>Наследственный несовершенный остеогенез.</p> <p>Наследственные болезни и синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования дентина. Аутосомно-доминантные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали и дентина. Аутосомно-рецессивные заболевания и синдромы с нарушением эмали и дентина.</p>	2
3.		Наследственные заболевания и синдромы с анамалиями размеров	<p>Наследственные заболевания и синдромы с макродентией (Аарского синдром), Кофина Лоури синдром, Коэна</p>	2

		и формы зубов	<p>синдром, Брахман-де-Ланге подобный синдром, Рено-синдром).</p> <p>Наследственные заболевания с микродентией (Амелогенез несовершенный, Розелли-Джулиенетти синдром, Ригера синдром, Аткина синдром, Ротмунда-Томпсона синдром, Вильямса-Бьюнера синдром).</p> <p>Наследственные заболевания и синдромы с тауродентией (Пьера Робена аномалия с лицевыми и пальцевыми аномалиями, Аккермана синдром, Рэпп-Ходжкина синдром, Трихо-денто-костный синдром).</p>	
4.		Стоматологические заболевания мультифакториальной природы.	<p>Генетические аспекты кариеса.</p> <p>Генетические аспекты болезней пародонта.</p> <p>Невоспалительные заболевания десен наследственного генеза.</p>	2
5.	Раздел 3. Врожденные пороки развития и челюстно-лицевой области	Расщелины губы и неба (типичные и нетипичные расщелины черепно-лицевой области)	<p>Распространенность, этиология, патогенез.</p> <p>Наиболее распространенные моногенные синдромы с расщелиной лица (синдром Гольденара, синдром Горлина, синдром Фрера Майя, синдром Ван-дер-Вуда, синдром Юберга-Хайтворда)</p> <p>Клинико-анатомические характеристики нетипичных расщелин черепно-лицевой области (синдром срединной расщелины лица, синдром Пьера Робена, синдром Гольденхара, синдром Тричера-Коллинза, синдром Франческетти-Коллинза).</p>	2
6.	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика.	<p>Тератогенез врожденных пороков лица.</p> <p>Профилактика врожденной патологии челюстно-лицевой области.</p> <p>Классификация травм лица и органов полости рта.</p> <p>Профилактика различных</p>	2

			травм зубов и лицевого скелета. Профилактика гнойно-воспалительных челюстно-лицевой области.	
ИТОГО часов				14

4.2.3. Лабораторный практикум - не предусмотрен

4.2.4. Практические занятия

	Наименование раздела учебной дисциплины	Наименование практического занятия	Содержание практической работы	Всего часов
1.	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Общая характеристика хромосомных синдромов в стоматологии.	Предмет и история медицинской генетики (семинар)	Предмет и задачи медицинской генетики. Классификация, этиология, патогенез наследственных болезней. Семиотика наследственной патологии. Врожденные пороки развития, этиология и патогенез. Тератогенные факторы.	2
2.		Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней (семинар)	Стоматологические проявления хромосомной патологии. Стоматологические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов. Стоматологические проявления мультифакториальной патологии.	2
3.		Клинико-генеалогическая диагностика наследственных заболеваний.	Задание 1. Составление родословных Задание 2. Анализ наследования признака по родословным	2
4.		Хромосомные болезни	Задание 1. Изучение препарата хромосом нормального кариотипа человека.	6

			<p>Задание 2. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями. По фотографиям и кариограммам разобрать опорные диагностические признаки хромосомных болезней; поставить диагноз.</p> <p>Задание 3. Определение полового хроматина в клетках здоровых людей. Заполнить таблицу, отражающую количество X- и Y-хроматина в ядрах букального эпителия (по Сандерсон и Касперсон) у больных с различными синдромами, связанными с изменением количества половых хромосом.</p>	
5.	<p>Раздел 2. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта</p>	<p>Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта</p>	<p>Генетические факторы аномалий формирования эмали и дентина. Классификация. Генетические аспекты кариеса. Генетические аспекты заболеваний пародонта.</p>	4
6.			<p>Наследственные заболевания твердых тканей зуба. Этиология, патогенез, классификация.</p>	4
7.			<p>Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и формы зубов</p>	2
8.			<p>Генетические факторы аномалий формирования эмали и дентина. Классификация. Генетические аспекты</p>	2

			кариеса. Генетические аспекты заболеваний пародонта.	
9.	Раздел 3. Врожденные пороки развития и челюстно-лицевой области	Врожденные расщелины губы и неба (семинар)	Расщелины губы и нёба – распространенность, этиология и патогенез. Наиболее распространенные синдромы с расщелиной губы и нёба.	4
10.	Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии (медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика)	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Просеивающие программы доклинической диагностики наследственных болезней.	4
ИТОГО часов в семестре				32

4.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩЕГОСЯ

№ п/п	Наименование раздела (темы) учебной дисциплины	№ п/п	Виды СРС	Всего часов
1	3	4	5	6
Семестр 8				
1.	Определение дисциплины, ее место среди медицинских специальностей	1.1.	<i>Работа с книжными источниками</i>	6
		1.2.	<i>Работа с электронными источниками</i>	
		1.3	<i>Подготовка к коллоквиуму</i>	
		1.4	<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	
2	Врожденные и наследственные заболевания зубов.	2.1	<i>Работа с книжными источниками</i>	6
		2.2.	<i>Работа с электронными источниками</i>	
		2.3.	<i>Подготовка к коллоквиуму</i>	

		2.4	<i>Подготовка к промежуточному контролю</i>	
3.	Роль стоматолога в профилактике генетических заболеваний у детей.	3.1.	<i>Работа с книжными источниками</i>	6
		3.2	<i>Работа с электронными источниками</i>	
		3.3	<i>Подготовка к коллоквиуму</i>	
		3.4	<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	
4.	Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика.	4.1.	<i>Работа с книжными источниками</i>	6
		4.2	<i>Работа с электронными источниками</i>	
		4.3.	<i>Подготовка к коллоквиуму</i>	
		4.4	<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	
ИТОГО часов в 8 семестре:				24

5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

5.1. Методические указания для подготовки обучающихся к лекционным занятиям

Подготовка к лекционному занятию включает выполнение всех видов заданий размещенных к каждой лекции (см. ниже), т.е. задания выполняются еще до лекционного занятия по соответствующей теме. В ходе лекционных занятий вести конспектирование учебного материала. Обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации, положительный опыт в ораторском искусстве. Желательно оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений. Задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций. Дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой - в ходе подготовки к семинарам изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях: журналах, газетах и т.д. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования учебной программы. Подготовить тезисы для выступлений по всем учебным вопросам, выносимым на семинар. Готовясь к докладу или реферативному сообщению, обращаться за методической помощью к преподавателю. Составить план-конспект своего выступления. Продумать примеры с целью обеспечения тесной связи изучаемой теории с реальной жизнью. Своевременное и качественное выполнение самостоятельной работы базируется на соблюдении настоящих рекомендаций и изучении рекомендованной литературы.

5.2. Методические указания для подготовки обучающихся к практическим занятиям

Важной формой является систематическая и планомерная подготовка к практическому занятию. После лекции студент должен познакомиться с планом практических занятий и списком обязательной и дополнительной литературы, которую необходимо прочитать, изучить и законспектировать. Разъяснение по вопросам новой темы студенты получают у преподавателя в конце предыдущего практического занятия.

Подготовка к практическому занятию требует, прежде всего, чтения рекомендуемых источников и монографических работ, их реферирования, подготовки докладов и сообщений. Важным этапом в самостоятельной работе обучающегося является повторение материала по конспекту лекции. Одна из главных составляющих внеаудиторной подготовки – работа с книгой. Она предполагает: внимательное прочтение, критическое осмысление содержания, обоснование собственной позиции по дискуссионным моментам, постановки интересующих вопросов, которые могут стать предметом обсуждения на практическом занятии.

В начале практического занятия должен присутствовать организационный момент и вступительная часть. Преподаватель произносит краткую вступительную речь, где формулируются основные вопросы и проблемы, способы их решения в процессе работы.

В конце каждой темы подводятся итоги, предлагаются темы докладов, выносятся вопросы для самоподготовки. Как средство контроля и учета знаний студентов в течение семестра проводятся контрольные работы. Все указанные обстоятельства учитывались при составлении рабочей программы дисциплины. В ней представлена тематика докладов, охватывающая ключевые вопросы рабочей программы дисциплины. Их подготовка и изложение на занятиях являются основной формой работы и промежуточного контроля знаний. В рабочей программе приведены вопросы для подготовки к зачету. Список литературы содержит перечень печатных изданий для подготовки студентов к занятиям и их самостоятельной работы. При разработке рабочей программы предусмотрено, что определенные темы изучаются с обучающимися самостоятельно.

Успешному осуществлению внеаудиторной самостоятельной работы способствуют консультации и собеседования. Они обеспечивают непосредственную связь между обучающимся и преподавателем (по ним преподаватель судит о трудностях, возникающих у обучающихся в ходе учебного процесса, о степени усвоения предмета, о помощи, какую надо указать, чтобы устранить пробелы в знаниях); они используются для осуществления контрольных функций.

5.3. Методические указания по самостоятельной работе обучающихся

Работа с литературными источниками и интернет ресурсами

Самостоятельная работа студента является основным средством овладения учебным материалом вовремя, свободное от обязательных учебных занятий. Самостоятельная работа обучающегося над усвоением учебного материала по «Медицинской генетике в стоматологии» может выполняться в библиотеке СевКавГА, учебных кабинетах, компьютерных классах, а также в домашних условиях. Учебный материал учебной дисциплины «Медицинская генетика в стоматологии», предусмотренный рабочим учебным планом для усвоения обучающимся в процессе самостоятельной работы, выносится на итоговый контроль наряду с учебным материалом, который разрабатывался при проведении учебных занятий. Содержание самостоятельной работы обучающегося определяется учебной программой дисциплины, методическими материалами, заданиями и указаниями преподавателя. Самостоятельная работа обучающихся осуществляется в аудиторной и внеаудиторной формах. Самостоятельная работа обучающихся в аудиторное время может включать:

- конспектирование (составление тезисов) лекций;

- выполнение контрольных работ;
- решение задач;
- работу со справочной и методической литературой;
- выступления с докладами, сообщениями на семинарских занятиях;
- защиту выполненных работ;
- участие в оперативном (текущем) опросе по отдельным темам изучаемой дисциплины;
- участие в беседах, деловых (ролевых) играх, дискуссиях, круглых столах, конференциях;
- участие в тестировании и др.

Самостоятельная работа обучающихся во внеаудиторное время может состоять из:

- повторение лекционного материала;
- подготовки к практическим занятиям;
- изучения учебной и научной литературы;
- решения задач, выданных на практических занятиях;
- подготовки к контрольным работам, тестированию и т.д.;
- подготовки к семинарам устных докладов (сообщений);
- подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ по заданию преподавателя;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями кафедры на их еженедельных консультациях.
- проведение самоконтроля путем ответов на вопросы текущего контроля знаний, решения представленных в учебно-методических материалах кафедры задач, тестов, написания рефератов и эссе по отдельным вопросам изучаемой темы.

Формой поиска необходимого и дополнительного материала по дисциплине «Биология» с целью доработки знаний, полученных во время лекций, есть индивидуальные задания для студентов. Выполняются отдельно каждым студентом самостоятельно под руководством преподавателей. Именно овладение и выяснения студентом рекомендованной литературы создает широкие возможности детального усвоения данной дисциплины. Индивидуальные задания студентов по дисциплине «Биология» осуществляются путем выполнения одного или нескольких видов индивидуальных творческих или научно-исследовательских задач (ИНДЗ), избираемых обучающимся с учетом его творческих возможностей, учебных достижений и интересов по согласованию с преподавателем, который ведет лекции или семинарские занятия, или по его рекомендации. Он предоставляет консультации, обеспечивает контроль за качеством выполнения задания и оценивает работу. Индивидуальные задания должны быть представлены преподавателю и (при необходимости) защищены до окончания учебного курса. Виды, тематика, методические рекомендации и критерии оценки индивидуальных работ определяется отдельными методическими рекомендациями кафедры. По результатам выполнения и обсуждения индивидуального задания студенту выставляется соответствующая оценка.

Методические рекомендации к ситуационным задачам

Это вид самостоятельной работы студента по систематизации информации в рамках постановки или решения конкретных проблем. Такой вид самостоятельной работы направлен на развитие мышления, творческих умений, усвоение знаний, добытых в ходе активного поиска и самостоятельного решения проблем. Такие знания более прочные, они позволяют студенту видеть, ставить и разрешать как стандартные, так и не стандартные задачи, которые могут возникнуть в дальнейшем в профессиональной деятельности.

Студент должен опираться на уже имеющуюся базу знаний. Решения ситуационных задач относятся к частично поисковому методу. Характеристики выбранной для ситуационной задачи проблемы и способы ее решения являются

отправной точкой для оценки качества этого вида работ. Преподаватель определить тему, либо раздел, рекомендует литературу, консультирует студента при возникновении затруднений.

Студенту необходимо изучить предложенную преподавателем литературу и характеристику условий задачи, выбрать оптимальный вариант (подобрать известные и стандартные алгоритмы действия) или варианты разрешения, оформить и сдать на контроль в установленный срок.

Подготовка к контрольным работам и тестам

При подготовке к контрольным работам и тестам необходимо повторить весь материал по теме, по которой предстоит писать контрольную работу или тест.

Для лучшего запоминания можно выписать себе основные положения или тезисы каждого пункта изучаемой темы. Рекомендуется отрепетировать вид работы, которая будет предложена для проверки знаний – прорешать схожие тесты или задачи, составить ответы на вопросы. Рекомендуется начинать подготовку к контрольным работам и тестам заранее, и, в случае возникновения неясных моментов, обращаться за разъяснениями к преподавателю.

Лучшей подготовкой к тестам и контрольным работам является активная работа на занятиях (внимательное прослушивание и тщательное конспектирование лекций, активное участие в практических занятиях) и регулярное повторение материала и выполнение домашних заданий.

Методические рекомендации по написанию рефератов (докладов)

Реферат (доклад) - один из видов самостоятельной работы обучающихся в вузе, направленный на закрепление, углубление и обобщение знаний по дисциплинам профессиональной подготовки, овладение методами научных исследований, формирование навыков решения творческих задач в ходе научного исследования по определенной теме; документ, представляющий собой форму отчетности по самостоятельной работе обучающихся, содержащий систематизированные требования по определенной теме.

Тема реферата (доклада) выбирается обучающимся самостоятельно, исходя из тематики практического занятия, и согласовывается с преподавателем. Тематика реферата должна отвечать следующим критериям: актуальность; научная, теоретическая и практическая значимость; проблематика исследуемого вопроса.

Тема реферата (доклада) выбирается студентом самостоятельно, исходя из тематики практического занятия, и согласовывается с преподавателем. Тематика реферата должна отвечать следующим критериям: актуальность; научная, теоретическая и практическая значимость; проблематика исследуемого вопроса.

После утверждения темы реферата (доклада) обучающийся согласовывает с преподавателем план реферата, порядок и сроки ее выполнения, библиографический список. Содержание работы должно соответствовать избранной теме. Реферат (доклад) состоит из глав и параграфов или только из параграфов. Оглавление включает введение, основной текст, заключение, библиографический список и приложение. Библиографический список состоит из правовой литературы (учебные и научные издания), нормативно-правовых актов и материалов правоприменительной практики.

Методологической основой любого исследования являются научные методы, в том числе общенаучный - диалектический метод познания и частно-научные методы изучения

правовых явлений, среди которых: исторический, статистический, логический, сравнительно-правовой. Язык и стиль изложения должны быть научными.

Промежуточная аттестация

По итогам 8 семестра проводится зачет. При подготовке к сдаче зачета рекомендуется пользоваться материалами практических занятий и материалами, изученными в ходе текущей самостоятельной работы.

Зачет проводится в устной форме, включает подготовку и ответы обучающегося на теоретические вопросы.

К зачету допускаются обучающиеся, имеющие положительные результаты в период учебы.

6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

№ п/п	№ семестра	Виды учебной работы	Образовательные технологии	Все го часов
1	2	3	4	5
1.	8	Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области	Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач	2
2.	8	Профилактика наследственной патологии	лекция-презентация	2
3.	8	Хромосомные болезни	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи	2

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

	Список основной литературы
1.	Под ред. О.О. Янушевича. Пропедевтика стоматологических заболеваний: учебник / О.О.Янушевич, Э.А.Базикян, А.А.Чунихин.-Москва : ГЕОТАмедиа,2020.-800с.-ISBN978-5-9704-5433-6.- Текст: непосредственный

2.	Под ред. Л.А. Дмитриевой Терапевтическая стоматология : национальное руководство/ под ред.Л.А. Дмитриевой, Ю.М.Максимовского.-М.:ГЕОТАР-Медиа,2019.-888с.-ISBN-978-5-9704-5024-6.-Текст: непосредственный
3.	Под. Ред. С. В. Тарасенко Хирургическая стоматология/под ред. С.В. Тарасенко.-Москва: ГЕОТАР –Медиа,2021.621с.ISBN 978-5-9704-6211-9.- Текст: непосредственный.
4.	Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д.. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/102156.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей- Текст: электронный

7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

<https://www.cochrane.org/ru/evidence> -Кокрейновская библиотека

<http://fcior.edu.ru> - Региональное представительство ФЦИОР - СГТУ

<http://elibrary.ru> - Научная электронная библиотека.

7.3. Информационные технологии, лицензионное программное обеспечение

Лицензионное программное обеспечение	Реквизиты лицензий/ договоров
Microsoft Azure Dev Tools for Teaching 1. Windows 7, 8, 8.1, 10 2. Visual Studio 2008, 2010, 2013, 2019 5. Visio 2007, 2010, 2013 6. Project 2008, 2010, 2013 7. Access 2007, 2010, 2013 и т. д.	Идентификатор подписчика: 1203743421 Срок действия: 30.06.2022 (продление подписки)
MS Office 2003, 2007, 2010, 2013	Сведения об Open Office: 63143487, 63321452, 64026734, 6416302, 64344172, 64394739, 64468661, 64489816, 64537893, 64563149, 64990070, 65615073 Лицензия бессрочная
Антивирус Dr.Web Desktop Security Suite	Лицензионный сертификат

	Серийный № 8DVG-V96F-H8S7-NRBC Срок действия: с 20.10.2022 до 22.10.2023
Консультант Плюс	Договор № 272-186/С-23-01 от 20.12.2022 г.
Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	Лицензионный договор №10423/23П от 30.06.2023 г. Срок действия: с 01.07.2023 г. до 30.06.2024 г.
Бесплатное ПО	
Sumatra PDF, 7-Zip	

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа

Ауд.№12

Мультимедиа –проектор - 1 шт

Специализированная мебель:

Парта-скамья – 30 шт.,

Мягкие стулья-1 шт.,

Стулья ученические –56 шт.,

Кафедра напольная-1 шт.,

Доска меловая – 1шт.,

Набор демонстрационного оборудования и учебно-нагляных пособий, обеспечивающих тематические иллюстрации:

Настенный экран— 1 шт.

Переносной экран рулонный - 1 шт.

Ноутбук - 1 шт.

2. Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнение курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации Ауд.№4

Специализированная мебель:

Парта-скамья – 3шт.,

Мягкие стулья-1 шт.

Стулья ученические – 7шт.

Столы – 1 шт.

Шкафы – 2шт.

Хирургический набор инструментов.

Пародонтологический набор инструментов

Терапевтический набор инструментов.

Стерилизатор сухожаровый.

Автоклав.

Ультразвуковая мойка.

Набор демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающих тематические иллюстрации
Установка стоматологическая – 1 шт.
Рентгеновская установка – 1 шт.

3. Помещение для самостоятельной работы.

Электронный читальный зал (БИЦ)

Комплект проекционный, мультимедийный интерактивный: интерактивная доска , проектор , универсальное настенное крепление. Персональный компьютер-моноблок -18 шт. Персональный компьютер – 1 шт.
Столы на 1 рабочее место – 20 шт. Столы на 2 рабочих места – 9 шт. Стулья – 38шт.
МФУ – 2 шт.

Читальный зал(БИЦ)

Столы на 2 рабочих места – 12 шт. Стулья – 24 шт.

Отдел обслуживания печатными изданиями (БИЦ)

Комплект проекционный, мультимедийный оборудование:

Экран настенный. Проектор. Ноутбук.

Рабочие столы на 1 место – 21 шт. Стулья – 55 шт.

Специализированная мебель (столы и стулья): Рабочие столы на 1 место – 24 шт. Стулья – 24 шт.

Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО «СевКавГА»: Персональный компьютер – 1шт. Сканер – 1 шт. МФУ – 1 шт.

Электронный читальный зал

Специализированная мебель (столы и стулья): компьютерный стол – 20 шт., ученический стол - 14 шт, стулья – 47 шт., стол руководителя со спикером - 1 шт, двухтумбовый стол -2 шт. Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО «СКГА»: моноблок - 18 шт. , Персональный компьютер -1 шт. МФУ – 2 шт.

Читальный зал

Специализированная мебель (столы и стулья): ученический стол - 12 шт, стулья – 24 шт., картотека - 2 шт, шкаф железный -1 шт., стеллаж выставочный - 1 шт.

8.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся

1. Рабочее место преподавателя, оснащенное компьютером с доступом в интернет.
2. Рабочие места обучающихся, оснащенные компьютером с доступом в интернет, предназначенные для работы в цифровом образовательном ресурсе.

8.3. Требования к специализированному оборудованию

Нет

9. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Для обеспечения образования инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья разрабатывается (в случае необходимости) адаптированная образовательная программа, индивидуальный учебный план с учетом особенностей их психофизического развития и состояния здоровья, в частности применяется индивидуальный подход к освоению дисциплины, индивидуальные задания: рефераты, письменные работы и, наоборот, только устные ответы и диалоги, индивидуальные

консультации, использование диктофона и других записывающих средств для воспроизведения лекционного и семинарского материала.

В целях обеспечения обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья комплектуется фонд основной учебной литературой, адаптированной к ограничению электронных образовательных ресурсов, доступ к которым организован в БИЦ Академии. В библиотеке проводятся индивидуальные консультации для данной категории пользователей, оказывается помощь в регистрации и использовании сетевых и локальных электронных образовательных ресурсов.

Приложение 1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

О ДИСЦИПЛИНЕ «Медицинская генетика в стоматологии»

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ **Медицинская генетика в стоматологии**

1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Индекс	Формулировка компетенции
ОПК-8	ОПК-8 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач населения

2. Этапы формирования компетенции в процессе освоения дисциплины

Основными этапами формирования указанных компетенций при изучении студентами дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой разделов (тем) учебных занятий. Изучение каждого раздела (темы) предполагает овладение студентами необходимыми компетенциями. Результат аттестации студентов на различных этапах формирования компетенций показывает уровень освоения компетенций студентами.

Этапность формирования компетенций прямо связана с местом дисциплины в образовательной программе.

Разделы (темы) дисциплины	Формируемые компетенции (коды)
	ОПК-8
Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Общая характеристика хромосомных синдромов в стоматологии.	+
Раздел 2. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта	+
Раздел 3. Врожденные пороки развития и челюстно-лицевой области	+
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии	+

3. Показатели, критерии и средства оценивания компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины
ОПК-8- Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач населения

Планируемые результаты обучения (показатели)	Критерии оценивания результатов обучения				Средства оценивания результатов обучения	
	неудовлетв	удовлетв	хорошо	отлично	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
достижения заданного уровня освоения компетенций)						
ОПК 8.1 Использует основные физико-химические, математические и естественно-научные понятия и методы, которые используются в медицине	Допускает существенные ошибки при сбора анамнеза, объективного обследования пациента; при использовании методов лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья.	Частично знает методику сбора анамнеза, методику осмотра и физикального обследования; методы исследования для диагностики и дифференциальной диагностики заболеваний.	Применяет современные диагностические, инструментальные обследования пациентов в соответствии с порядками показания медицинской действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения).	методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых; методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья.	Реферат, текущий тест и ситуационные задачи	зачет

<p>ОПК 8.2 Интерпретирует данные основных физико-химических, математических и естественно-научных методов исследования при решении профессиональных задач</p>	<p>Допускает существенные ошибки при сборе жалоб, анамнеза заболевания у детей и взрослых; частично выявляет факторы риска и причины заболеваний;</p>	<p>Демонстрирует частичные знания по сбору жалоб, анамнеза заболевания у детей и взрослых; частично применяет методы осмотра физикального обследования</p>	<p>Обосновывает необходимость и объем диагностических инструментальных методов в структуре комплексного обследования пациента с целью установления диагноза.</p>	<p>осуществлять сбор жалоб, анамнеза заболевания у детей и взрослых; выявлять факторы риска и причин заболеваний; применять методы осмотра физикального обследования детей и взрослых; интерпретировать результаты осмотра физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию;</p>	<p>Реферат, текущий тест и ситуационные задачи</p>	<p>зачет</p>
<p>ОПК 8.3 Применяет основные физико-химических, математических и естественно-научных методов исследования при решении профессиональных задач</p>	<p>Не владеет практическим опытом сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых;</p>	<p>Частично владеет диагностическими, инструментальными методами для правильной постановке диагноза пациента в критическом состоянии.</p>	<p>владеет диагностическими, инструментальными методами для правильной постановке диагноза пациента в критическом состоянии.</p>	<p>Имеет практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых;</p>	<p>Реферат, текущий тест и ситуационные задачи</p>	<p>зачет</p>

4. Комплект контрольно-оценочных средств по дисциплине

«Методы генетики человека»

Вопросы к зачету

1. Предмет и история медицинской генетики. Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины.

2. Классификация наследственных болезней. Врожденные пороки развития. Этиология и патогенез. Тератогенные факторы.

3. Классификация, этиология, патогенез наследственных болезней. Семиотика наследственной патологии.

4. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.

5. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней.

6. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий и показания для проведения цитогенетического обследования больных.

7. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней

8. Наследственные пороки развития твердых тканей зубов.

9. Классификация некариозных поражений твердых тканей зубов.

10. Наследственные болезни и синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования дентина.

11. Аутосомно-доминантные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали и дентина.

12. Аутосомно-рецессивные заболевания и синдромы с нарушением эмали и дентина.

13. Наследственные заболевания и синдромы с макродентией (Аарского синдром), Кофина Лоури синдром, Козна синдром, Брахман-де-Ланге подобный синдром, Рено-синдром).

14. Наследственные заболевания с микродентией (Амелогенез несовершенный, Розелли-Джулиенетти синдром, Ригера синдром, Аткина синдром, Ротмунда-Томпсона синдром, Вильямса-Бьюнера синдром).

15. Наследственные заболевания и синдромы с тауродентией (Пьера Робена аномалия с лицевыми и пальцевыми аномалиями, Аккермана синдром, Рэпп-Ходжкина синдром, Трихо-денто-костный синдром).

16. Генетические аспекты кариеса.

17. Генетические аспекты болезней пародонта.

18. Заболевания десен наследственного генеза.

19. Наследственные заболевания и синдромы, сопровождающиеся аномалиями цвета зубов.

20. Классификация и характеристика типичных расщелин лица.

21. Наиболее распространенные моногенные синдромы с расщелиной лица (синдром Гольденара, синдром Горлина, синдром Фрера Майя, синдром Ван-дер- Вуда, синдром Юберга-Хайтворда). Распространенность, этиология, патогенез.

22. Клинико-анатомические характеристики нетипичных расщелин черепно-лицевой области (синдром срединной расщелины лица, синдром Пьера Робена, синдром Гольденхара, синдром Тричера-Коллинза, синдром Франческетти-Коллинза).

23. Профилактика врожденной патологии челюстно-лицевой области.

24. Профилактика различных травм зубов и лицевого скелета.

25. Профилактика гнойно-воспалительных челюстно-лицевой области.

Ситуационные задачи

По дисциплине: Медицинская генетика в стоматологии

Задача №1

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии.

Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость.
Диагноз

– отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Задача №2

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась.

Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантограмме – остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №3: На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Вопрос №4: Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

Вопрос №5: Что является специфическим маркером данной патологии?

Задача №3

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом – мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе – наличие эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности.

Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32, 36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна

располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46 – на буграх.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?

Вопрос №3: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

Задача №4

Пациентка В., 8 лет. Ребенок от первой беременности в возрасте 41 год. Ребенок родился раньше срока путем кесарева сечения. В анамнезе – рахит и диспепсия на 1-м году жизни. Диагностирован синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом.

Объективный статус: на вестибулярной поверхности 12, 11, 21, 22 зубов выявлены чащеобразные дефекты в пределах эмали диаметром около 2 мм. Дефекты расположены на середине коронок: форма, размеры на симметричных зубах идентичны. Ребенок скрежет зубами во сне, определяется укорочение нижней трети лица, напряжение круговой мышцы рта. При смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти (недоразвитие).

Вопрос №1: Поставьте правильные диагнозы терапевтической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз ортодонтической патологии.

Вопрос №3: В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?

Вопрос №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом подтверждается на основании каких исследований?

Вопрос №5: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №6: Как клинически проявляются хромосомные болезни?

Задача №5

Пациентка В., 12 лет. Ребенок от 1 беременности. Со слов матери – первый триместр беременности протекал с тяжелыми осложнениями в виде гистозов, на фоне приема противосудорожных препаратов.

Обратилась с целью санации полости рта. Объективный статус: В пределах твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Коронки всех зубов имеют малые размеры. Диастемы, тремы. Все зубы нормально сформированы – каналы зубов и состояние верхушечных отверстий соответствуют возрастной норме.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?

Задача №6

Пациентка 7 лет, обратилась с целью санации полости рта. Со слов матери, в начале беременности она работала в цехе с «летучими соединениями», т.к. не знала о своей беременности. Ребенок родился недоношенным. Из анамнеза выяснено, что ребенок отставал

в развитии. На сегодняшний день учиться в школе для детей с девиантным поведением.

Объективный статус: Отмечается уплощение основания носа, рот полуоткрыт. Со слов родителей, ребенок спит с открытым ртом. В пределах мягкого и твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Микрофтальмия.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №3: Укажите классификации врожденных пороков развития?

Вопрос №4: Какова частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных?

Вопрос №5: В каком периоде могут возникнуть врожденные пороки развития в результате действия тератогенных факторов?

Задача №7

Пациент З., 13 лет. Ребенок от первой беременности (в 25 лет), которая протекала без осложнений, ребенок родился в срок с массой 3600 и ростом 53 см.

Родители предъявляют жалобы на изменение цвета постоянных зубов. В анамнезе у бабушки и матери имеются идентичные поражения. На диспансерном учете у специалистов ребенок не состоит. В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-доминантный тип наследования.

Объективный статус: Определяется повышенная стираемость окклюзионной поверхности всех зубов. Зубы коричнево-голубого оттенка. Форма зубов –луковицеобразная. На ортопантограмме выявлена прогрессирующая кальцификация (облитерация) полости зуба и корневых каналов, узкие корни и каналы, отсутствие пульповых камер. Отмечается искривление и истончение корней зубов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Что означает термин «Аутосомно-доминантный тип наследования»?

Вопрос №3: Как часто встречается указанное заболевание в популяции?

Вопрос №4: Что свойственно наследственной патологии?

Вопрос №5: С мутацией какого гена связана данная патология?

Задача №8

Пациент В., 14 лет. Ребенок от первой беременности. Родители ребенка являются кровными родственниками (двоюродные брат сестра). В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-рецессивный тип наследования.

Обратилась с жалобами на изменение цвета эмали 12, 11, 21, 22 зубов, болезненность от температурных и пищевых раздражителей. **Объективный статус:** Эмаль зубов светло-коричневая, на вестибулярной поверхности мягкая, постепенно отделяется от дентина. Оставшийся чувствительный дентин окрашивается от пищевых красителей в темно-коричневый цвет. Гиперчувствительность зубов 3 класса. Специфические признаки поражения эмали – диффузная пигментация. На ортопантограмме выявлена совершенно не контрастная эмаль – с недостаточно обызвествленной органической матрицей.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: В патогенезе данной патологии какие гены могут принимать участие?

Вопрос №3: Что означает термин «Аутосомно-рецессивный тип наследования»?

Вопрос №4: Укажите проявления наследственной патологии?

Вопрос №5: Что возможно установить при помощи генеалогического метода?

Задача №9

Мать ребенка 3-х лет обратилась с жалобами на эстетическую неудовлетворенность. Со слов матери сразу после прорезывания все временные зубы имели желтоватый цвет,

напоминающий цвет непигментированного дентина. Поверхность коронок была шероховатая, похожая на матовое стекло.

Объективный статус: эмаль всех временных зубов почти полностью отсутствует. Зубы не контактируют. Прикус ортогнатический. Физиологические диастемы, тремы.

Вопрос №1. Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2. Что могут показать результаты рентгенологического и светомикроскопического исследования при данной патологии?

Вопрос №3. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии со сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией.

Вопрос №4. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной шероховатой гипоплазией.

Вопрос №5. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной гладкой гипоплазией.

Задача №10

Родители ребенка 2-х лет обратилась с жалобами на изменение цвета зубов. Объективный статус: все временные зубы имеют эмаль прозрачно-коричневого цвета. Эмаль гладкая, истончена до $\frac{1}{2}$ толщины нормального слоя. Эмаль отсутствует на резцовых и жевательных поверхностях. Апроксимальные поверхности всех зубов белого цвета. Зубы не контактируют.

Вопрос №1. Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2. К какой группе заболеваний следует относить данную патологию.

Вопрос №3. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной шероховатой гипоплазией эмали.

Вопрос №4. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии с аутосомно-доминантной точечной гипоплазией эмали.

Вопрос №5. Проведите дифференциальную диагностику данной патологии со сцепленной с X-хромосомой доминантной гладкой гипоплазией.

Задача №11

Пациент 9 лет, обратился с жалобами на боли в зубах от термических раздражителей и чувства оскомины. Объективный статус: Режущий край все фронтальных зубов овальной формы в виде площадок. Эмаль зубов скалывается, поверхность обнаженного дентина становится гладкой, полированной. Кроме того у ребенка наблюдается изменение цвета эмали с потерей естественного блеска.

Вопрос №1. Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2. Укажите возможные причины данного заболевания.

Вопрос №3. Укажите местные факторы риска, способствующие развитию данной патологии.

Вопрос №4. Перечислите мероприятия, используемые при реабилитации пациентов с данной патологией.

Задача №12

Пациенту В., 5 лет. Родители обратились с жалобами на подвижность зубов. Со слов родителей после прорезывания зубов отмечалась их подвижность, что в последующем приводило к раннему их удалению. У родителей подобные симптомы не выявлены. Ребенок от 3-ей беременности. Роды срочные, самопроизвольные, без патологии. Кроме него в семье два здоровых мальчика.

Объективный статус: отмечается бледность кожных покровов, в области ладоней выявлены явления дискератоза в виде чередующихся участков гиперкератоза и повышенного слущивания эпидермиса, при удалении которого обнажается гиперемизованная, эрозивная поверхность. Десна в области всех зубов гиперемизованна, отечна, отмечается

кровоточивость, зубы подвижны, имеются пародонтальные карманы.

На десне в области 54 зуба имеется образование округлой формы мягкой консистенции, отмечается флюктуация, из пародонтального кармана выделяется гнойный экссудат.

Центральные и боковые резцы на обеих челюстях отсутствуют. На рентгенограмме чашеобразная деструкция костной ткани в области временные моляров и горизонтальная в области фронтальных зубов.

Вопрос №1: О каком заболевании идет речь.

Вопрос №2: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку.

Вопрос №3: Определите тип наследования данного заболевания?

Вопрос №4: Какова вероятность рождения ребенка с выявленной патологией, при данном типе наследования?

Задача №13

Пациент К., 12 лет. Жалобы на эстетическую неудовлетворенность вследствие изменения цвета зубов и частых сколов. Со слов родителей постоянные зубы изменены в цвете с момента их прорезывания. Молочные зубы были очень ломкие, часто скалывались.

У бабушки по материнской линии были отмечены подобные поражения зубов. Объективный статус: цвет зубов водянисто-серый, опалесцирующий. На жевательной поверхности моляров и режущих краях резцов эмаль отсутствует, обнажен пигментированный коричневый дентин. Стертые поверхности вогнутые, гладкие, блестящие.

Вопрос №1: О каком заболевании идет речь.

Вопрос №2: Какой диагностический метод необходим для подтверждения диагноза.

Вопрос №3: Укажите возможную причину данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.

Вопрос №4: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.

Задача №14

Пациент Я., 2 года 6 мес. Жалобы на боли при приеме пищи, неприятный запах изо рта, периодическое появление язвочек на слизистой оболочке полости рта. Со слов мамы у ребенка с рождения часто появляются фурункулы, в том числе и на коже головы. Недавно лечился в стационаре по поводу пневмонии.

Объективный статус: на коже лица выявлены гнойные очаги, отмечается эрозивное поражение и гиперемия десны в области прорезывающихся временных моляров, появление глубоких пародонтальных карманов области нижних резцов. На рентгенограмме деструкция костной ткани альвеолярного отростка, с четкими границами, тело челюстей без изменений. Подвижность зубов 1 степени. Анализ крови: легкая анемия, число лейкоцитов – $2,5 \times 10^3$ в 1 мкГ , нейтрофилов 35%, агранулоцитоз.

Вопрос №1: О каком заболевании идет речь.

Вопрос №2: Является ли данное заболевание врожденным.

Вопрос №3: Определите тип наследования.

Вопрос №4: Соотношение полов при наследовании данного заболевания.

Задача №15

Пациент З., 9 лет. Жалобы на эстетическую неудовлетворенность, нарушение речи за счет носового оттенка и неправильного произношения отдельных звуков. Объективный статус: незначительная асимметрия лица, профиль вогнутый. Отмечается деформация крыла и кончика носа слева. Левое крыло носа уплощено. На верхней губе слева рубец Z-образной формы. На альвеолярном отростке в области 22 зуба, на твердом и мягком небе послеоперационный рубец. Мягкое небо короткое и малоподвижное. Отмечается

множественное поражение зубов кариесом. На рентгенограмме отсутствие зачатка 22 зуба. Верхний зубной ряд сужен слева и уплощен во фронтальном отделе. Нижние резцы перекрывают верхние на 1/3 высоты коронок, сагиттальная щель 2 мм.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: Каких данных не достаточно для выявления этиологии данного заболевания.

Вопрос №3: Передается ли данная патология по наследству, укажите типы наследования.

Вопрос №4: Виды профилактики данного заболевания.

Задача №16

Пациент С., 4 года. Жалобы на затрудненное открывание рта, эстетическую неудовлетворенность вследствие нарушения симметричности лица. В анамнезе матери: на 8-9-ой неделе беременности была перенесена ОРВИ с осложнениями (обструктивный бронхит). Из вредных привычек матери – курение. Ребенок от 2-ой беременности, роды срочные.

Объективный статус: отмечается выраженная асимметрия лица за счет гипоплазии правой половины нижней челюсти. Ушная раковина справа нормальной формы с преаурикулярными выростами. Наружный слуховой проход сужен. Максимальное открывание рта – 1 см. Отмечается односторонняя перекрестная окклюзия. Зубы интактные. Эмаль зубов матовая, гладкая.

Вопрос №1: О каком заболевании идет речь.

Вопрос №2: Что явилось этиологическим фактором в возникновении данного заболевания.

Вопрос №3: На какой неделе внутриутробного развития плода происходит формирование нижней челюсти.

Вопрос №4: Прогноз при данном заболевании.

Задача №17

Пациент В., 2 недели. Жалобы на затрудненное дыхание, трудности при кормлении. Ребенок находится на зондовом питании. Лежа на спине задыхается. Из анамнеза матери: тиреотоксикоз, поликистоз яичников, миома матки. Ребенок от 3-ей беременности.

Выкидыши – 1 Мертворожденные – 1

Роды преждевременные на 30-ой неделе.

Объективный статус: Ребенок беспокоен, выражена цианотичность кожных покровов. Нижняя челюсть недоразвита, находится позади верхней на расстоянии более чем 2 см. Отмечается микроглоссия, глосоптоз. Диастаз частично твердого и мягкого неба в пределах 0,8 см.

Вопрос №1: О каком заболевании идет речь.

Вопрос №2: Что явилось пусковым механизмом в развитии данного синдрома.

Вопрос №3: Относится ли данный синдром к хромосомным болезням.

Вопрос №4: Что используется в практике медико-генетического консультирования при диагностике мультифакторных заболеваний.

Комплект тестовых заданий для текущего тестового контроля

по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии»

1. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:
ретенционной кисте слизистой оболочки нижней губы
вторичном деформирующем остеоартрозе ВНЧС
остеоме верхней челюсти
врожденная расщелина твердого и мягкого неба

2. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:
саркоме Юинга
врожденной полной расщелине мягкого неба
анкилозе ВНЧС
синдроме Гольденхара
врожденной полной расщелине мягкого и твердого неба

3. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:
врожденной полной двусторонней расщелине верхней губы
вторичном деформирующем остеоартрозе ВНЧС
папилломе кончика языка
херувизме
ретенционной кисте слизистой оболочки нижней губы

4. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:
хроническом рецидивирующем паренхиматозном паротите
одонтогенной воспалительной кисте
врожденной расщелине альвеолярного отростка, твердого и мягкого неба
синдроме Пьера Робена
врожденной скрытой расщелине верхней губы

5. «ГИПСОВЫЕ ЗУБЫ» ЯВЛЯЮТСЯ ОДНИМ ИЗ ПРОЯВЛЕНИЙ:
гипоплазии эмали
флюороза
несовершенного амелогенеза
несовершенного дентиногенеза
несовершенного одонтогенеза
НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЯВЛЯЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ:
системная гипоплазия
флюороз
местная гипоплазия
дисплазия Капдепона

6. ПРИ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ПОРАЖЕНЫ:
все молочные зубы
молочные и моляры
постоянные резцы
постоянные моляры
все молочные и постоянные зубы

7. ДЛЯ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ХАРАКТЕРНЫ:

наличие ночных болей
стираемость эмали и дентина, изменение окраски зубов
кариозные полости
интактные зубы

ВРОЖДЕННАЯ РАСЩЕЛИНА ВЕРХНЕЙ ГУБЫ ФОРМИРУЕТСЯ В:

3-6 нед.

11-12 нед.

во второй половине эмбриогенеза

8. К ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ТВЕРДОГО НЕБА ПРИВОДИТ КЛЕТОЧНЫЙ МЕХАНИЗМ:

аплазия небной кости
гиперплазия небной кости
гиперплазия небного отростка
аплазия небного отростка
аплазия альвеолярного отростка

9. К ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ТВЕРДОГО НЕБА ПРИВОДИТ КЛЕТОЧНЫЙ МЕХАНИЗМ:

нарушение пролиферации
нарушение апоптоза
нарушение миграции
нарушение сортировки
нарушение сегрегации

10. ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ, ПРИВОДЯЩИМ К ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ТВЕРДОГО НЕБА ОБЛАДАЮТ:

сладкие продукты, принимаемые беременной женщиной
лекарственные препараты, принимаемые во время беременности
патологические изменения репродуктивных органов женщины

11. АНАТОМИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ ПРИ ВРОЖДЕННОЙ СКРЫТОЙ РАСЩЕЛИНЕ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ:

ринолалия
укорочение верхней губы
деформация кожно-хрящевого отдела носа

12. ДЕФОРМАЦИЯ КОЖНО-ХРЯЩЕВОГО ОТДЕЛА НОСА ПРИ ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ:

неполная
скрытая
полная

13. МИКРОПРИЗНАКИ, УКАЗЫВАЮЩИЕ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ХАРАКТЕР ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЫ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ И НЕБА:

несимметричное расположение крыльев носа
расщепление кончика язычка мягкого неба
папиллома слизистой верхней губы
несимметричный кончик носа
углообразный выступ в области красной каймы верхней губы у бокового валика
фильтрума

14. НАРУШЕНИЕ РЕЧИ ПРИ ДВУСТОРОННЕЙ РАСЩЕЛИНЕ АЛЬВЕОЛЯРНОГО ОТРОСТКА, ТВЕРДОГО И МЯГКОГО НЕБА ВЫЗВАНО:

анкилоглоссией

укорочением мягкого неба

сужением среднего отдела глотки

расширением среднего отдела глотки

наличием широкого сообщения между ротовой и носовой полостями

15. МИКРОГЛОССИЯ:

отсутствие нижней челюсти

недоразвитие верхней челюсти

недоразвитие нижней челюсти

недоразвитие языка

отсутствие языка

16. АГЛОССИЯ:

отсутствие нижней челюсти

недоразвитие верхней челюсти

недоразвитие нижней челюсти

недоразвитие языка

отсутствие языка

17. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ:

вторичная частичная адентия

первичная адентия, макроадентия

вторичная полная адентия

18. ГИПЕРОДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

при наличии сверхкомплектных зубов

при отсутствии зачатков зубов

при ретенции зубов

19. ГИПООДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

при наличии сверхкомплектных зубов

при отсутствии зачатков зубов

при задержке прорезывания зубов

20. МАКТОДЕНТИЯ – ЭТО АНОМАЛИЯ:

размеров зубов

формы зубов

структуры зубов

21. МАКРОДЕНТИЯ:

уменьшение размеров зубов

увеличение количества зубов

увеличение размеров зубов

22. МИКРОДЕНТИЯ:

увеличение размеров зубов

уменьшение размеров зубов

уменьшение количества зубов

23. ТОРТОАНОМАЛИЯ:

высокое положение зуба
поворот зуба вокруг вертикальной оси
вестибулярный наклон зуба

24. ПРИЧИНЫ ЗАПОЗДАЛОГО ПРОРЕЗЫВАНИЕ:

наследственность
нарушение процесса минерализации эмали
эндокринные заболевания
недоразвитие челюстных костей

26. ПРИЧИНЫ ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО ПРОРЕЗЫВАНИЯ:

наследственность
нарушение процесса минерализации
эндокринные заболевания
недоразвитие челюстных костей

28. НЕДОРАЗВИТИЕ УШНОЙ РАКОВИНЫ – СИМПТОМ:

синдрома Ван-дер-Вуда
херувизма
родовой травмы ВНЧС
гемифациальной микросомии

30. ПРЕДУШНЫЕ КОЖНО-ХРЯЩЕВЫЕ РУДИМЕНТЫ – СИМПТОМ:

синдрома Олбрайта
херувизма
синдрома Гольденхара
синдрома Ван-дер-Вуда

31. НЕДОРАЗВИТИЕ ПОЛОВИНЫ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ – СИМПТОМ:

синдрома Ван-дер-Вуда
херувизма
синдрома Гольденхара
травмы мышелкового отростка нижней челюсти в первые годы жизни ребенка
гемифациальной микросомии
синдрома Олбрайта

32. МИКРОГНАТИЯ:

отсутствие нижней челюсти
недоразвитие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
недоразвитие языка
отсутствие языка

33. МИКРОГЕНИЯ:

отсутствие нижней челюсти
недоразвитие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
недоразвитие языка
отсутствие языка

34. АГНАТИЯ:

отсутствие нижней челюсти
отсутствие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
недоразвитие языка
отсутствие языка

35. АГЕНИЯ:

отсутствие нижней челюсти
недоразвитие верхней челюсти
недоразвитие нижней челюсти
недоразвитие языка
отсутствие языка

36. ОБЪЕКТЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ:

индивидуум
индивидуум и его родственники
индивидуум и все члены его семьи, в том числе и здоровые

37. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ:

генеалогический
евгенический
цитогенетический
световой
близнецовый

38. К наследственным поражениям твердых тканей зуба относят:

множественный кариес зубов
несовершенный амелогенез
системную гипоплазию

39. У ребенка после уранопластики сохраняется ринолалия. Часто болеет отитом. В настоящее время ребенок должен лечиться:

у хирурга-стоматолога
у логопеда
у отоларинголога
у логопеда и отоларинголога
в лечении не нуждается

40. Какую распространенность врожденных расщелин губы и неба Вы считаете более достоверными в экологически благополучном регионе?

1 : 1000
1 : 2000
1 : 3000
1 : 5000
1 : 10000

41. Симптомом адентии часто сопровождается:

эктодермальная дисплазия
расщелина верхней губы и альвеолярного отростка
расщелина неба
врожденные кисты шеи
синдром I-II жаберных дуг

42. Какую патологию в первую очередь искать в челюстно-лицевой области, выявив у ребенка нарушения формы наружного уха?

- одностороннее недоразвитие челюстных костей
- частичную адентию
- наличие кист шеи
- расщелину неба

43. Увеличение размера одного, нескольких зубов или целого зубного ряда _____ (Макродентия).

44. дефект зубного ряда, выражающийся в частичном или полном отсутствии зубов, возникший в результате заболевания или травмы _____ (Адентия).

45. УСТАНОВИТЬ СООТВЕТСТВИЕ...

МЕТОДЫ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

1) ПРЯМЫЕ

А. Амниоцентез

2) НЕПРЯМЫЕ

Б. Анализ ХГЧ в сыворотке крови беременной

В. УЗИ беременных

Г. Хорионбиопсия

Д. Определение альфа-фетопротеина

А	Б	В	Г	Д
1	2	1	1	2

46. РАЗРУШЕНИЕ ЧАСТИ ЗУБНОЙ ПЛАСТИНКИ ПРИВОДИТ К:

- полной адентии
- гиподентии
- ретенции
- гипердентии

47. АНОМАЛЬНАЯ МОРФОДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ ПРИВОДИТ К ОБРАЗОВАНИЮ:

- гиподентии
- ретенции
- макродентии
- адентии

48. НЕСОВРЕШЕННЫЙ ДЕНТИНОГЕНЕЗ ЧАЩЕ ВОЗНИКАЕТ КАК ЗАБОЛЕВАНИЕ:

- наследуемое по аутосомнодоминантному типу
- мультифакториальное заболевание
- наследуемое по аутосомнорецессивному типу
- как X-сцепленное заболевание

49. СОЧЕТАНИЕ НЕСОВЕРШЕННОГО ДЕНТИНОГЕНЕЗА И ГИПЕРМОБИЛЬНОСТИ СУСТАВОВ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ СИНДРОМА:

- Гольденхара
- Робена
- Элерса-Данло
- Секкеля

50. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ МОГУТ ПРОЯВИТЬСЯ

с рождения
на первом году жизни
в 5-20 лет
в 20-45 лет
в любом возрасте

<i>Компетенции</i>	ОПК 8
Вопросы	1-20, 36, 42,43,44,45,49 21-35,37,38,40,41, 46,48,50

Темы рефератов

по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии»

- 1 Типы изменчивости
- 2 Механизмы возникновения и типы мутаций
- 3 Основные пороки развития челюстно-лицевого аппарата.
- 4 Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.
- 5 Геном человека.
- 6 Клинико-генеалогический метод и его применение.
- 7 Биохимические методы в медицинской генетике и их применение.
- 8 Цитогенетические метод и его применение.
- 9 Молекулярно-генетические методы и их применение.
- 10 Медико-генетическое консультирование.
- 11 Лечение наследственных болезней
- 12 Профилактика наследственной патологии.

5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания компетенции

Текущий контроль представляет собой проверку усвоения учебного материала теоретического и практического характера, регулярно осуществляемую на протяжении семестра. К достоинствам данного типа относится его систематичность, непосредственно коррелирующаяся с требованием постоянного и непрерывного мониторинга качества обучения. Недостатком является фрагментарность и локальность проверки. Компетенцию целиком, а не отдельные ее элементы (знания, умения, навыки) при подобном контроле проверить невозможно. К основным формам текущего контроля (текущей аттестации) можно отнести устный опрос, письменные задания, лабораторные работы, контрольные работы. Промежуточная аттестация как правило осуществляется в конце семестра и может завершать изучение как отдельной дисциплины, так и ее раздела (разделов) /модуля (модулей). Промежуточная аттестация помогает оценить более крупные совокупности знаний и умений, в некоторых случаях – даже формирование определенных профессиональных компетенций. Достоинства: помогает оценить более крупные совокупности знаний и умений, в некоторых случаях – даже формирование определенных профессиональных компетенций. Основные формы: зачет и экзамен. Текущий контроль и промежуточная аттестация традиционно служат основным средством обеспечения в учебном процессе «обратной связи» между преподавателем и обучающимся, необходимой для стимулирования работы обучающихся и совершенствования методики преподавания учебных дисциплин.

Тесты являются простейшей формой контроля, направленная на проверку владения терминологическим аппаратом, современными информационными технологиями и конкретными знаниями в области фундаментальных и прикладных дисциплин. Тест состоит из небольшого количества элементарных задач; может предоставлять возможность выбора из перечня ответов; занимает часть учебного занятия (10–30 минут); правильные решения разбираются на том же или следующем занятии; частота тестирования определяется преподавателем

Зачет служит формой проверки качества выполнения обучающимися лабораторных работ, усвоения учебного материала практических и семинарских занятий, успешного прохождения производственной и преддипломной практик и выполнения в процессе этих практик всех учебных поручений в соответствии с утвержденной программой

Критерии оценки к зачету:

При подготовке к сдаче промежуточной аттестации – зачету рекомендуется пользоваться материалами практических занятий и материалами, изученными в ходе текущей самостоятельной работы.

Аттестация проводится в устной или письменной форме, включает подготовку и ответы студента на теоретические вопросы.

оценка «зачтено» выставляется студенту, если:

- студент показывает глубокие знания программного материала;
- логично и аргументировано отвечает на поставленный вопрос;
- демонстрирует понимание проблемы, однако при ответе допускает несущественные погрешности.

оценка «не зачтено» выставляется студенту, если:

- студент показывает недостаточные знания (ключевые для учебного курса понятия трактуются ошибочно).

Критерии оценки ситуационных задач:

оценка «отлично» выставляется студенту, если а) проведен детальный критический анализ явления, ситуации, инцидентов; б) цель общения достигнута полностью, тема задания раскрыта в заданном объеме; г) сформулированы и высказаны правильный диагноз;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если а) перечислены все перечисленных параметров, но допущены ряд несущественных ошибок; б) высказан диагноз, но четко не объяснен.

оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если а) задача выполнена не полностью, но цель в основном достигнута; б) высказаны предположения диагноза, но не я нечетко аргументированы

оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если имеет место а) сбой в выполнении заданий; б) отказ от выполнения работы.

Критерии и показатели, используемые при оценивании учебного реферата:

Критерии	Показатели
1. Новизна реферированного текста Макс. - 20 баллов	- актуальность проблемы и темы; - новизна и самостоятельность в постановке проблемы, в формулировании нового аспекта выбранной для анализа проблемы; - наличие авторской позиции, самостоятельность суждений.
2 Степень раскрытия сущности проблемы Макс. - 30 баллов	соответствие плана теме реферата; - соответствие содержания теме и плану реферата; - полнота и глубина раскрытия основных понятий проблемы; - обоснованность способов и методов работы с материалом; - умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал; - умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы.
3 Обоснованность выбора источников Макс. - 20 баллов	- круг, полнота использования литературных источников по проблеме; - привлечение новейших работ по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.).
4 Соблюдение требований к оформлению Макс. - 15 баллов	- правильное оформление ссылок на используемую литературу; - грамотность и культура изложения; - владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы;

	<ul style="list-style-type: none"> - соблюдение требований к объему реферата; - культура оформления: выделение абзацев.
<p>5 Грамотность Макс. - 15 баллов</p>	<ul style="list-style-type: none"> - отсутствие орфографических и синтаксических ошибок, стилистических погрешностей; - отсутствие опечаток, сокращений слов, кроме общепринятых; - литературный стиль.

Реферат оценивается по 100 балльной шкале, баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

- 86 – 100 баллов – «отлично»;
- 70 – 75 баллов – «хорошо»;
- 51 – 69 баллов – «удовлетворительно»;
- мене 51 балла – «неудовлетворительно».

Критерии оценки тестовых заданий для текущего тестового контроля:

- «отлично» - 100-90%;
- «хорошо» - 89-75%;
- «удовлетворительно» -74-60% ;
- «неудовлетворительно»- менее 60%.

Аннотация дисциплины

Дисциплина (Модуль)	Медицинская генетика в стоматологии
Содержание	Фундаментальные основы биологии клетки, генетики, биологии развития, микро- и макроэволюции, антропогенеза, общей экологии, паразитологии и экологии человека.
Реализуемые компетенции	ОПК-8. Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач
Индикаторы достижения компетенции	ОПК-8.1. Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявляет факторы риска и причин развития заболеваний ОПК-8.2. Применяет методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых ОПК-8.3. Интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых
Трудоемкость, з.е.	72 часа; з.е.2
Формы отчетности (в т.ч. по семестрам)	8 семестр – зачет