

НЕГОСУДАРСТВЕННОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ДАГЕСТАНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ»

«УТВЕРЖДАЮ»

Ректор НОУ ВО ДМСИ

М.М.Расулов

2019 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1. Б.42 ДЕТСКАЯ СТОМАТОЛОГИЯ

МОДУЛЬ Б.1. Б.42.02 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ

Специальность	31.05.03 Стоматология
Направленность(специализация)	Стоматология
Форма обучения	очная
Трудоемкость	2 з.е.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использованы следующие нормативные правовые документы:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.05.03 "Стоматология", утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 09.02.2016 г. № 96.

2. Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программы бакалавриата, программы специалитета, программы магистратуры утвержденный приказом Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301.

3. Локальные акты НОУ ВО ДМСИ

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры профессиональных и стоматологических дисциплин «28» 08 2019 г. Протокол № 1

Рабочая программа актуализируется (обновляется) ежегодно, в том числе в части программного обеспечения, материально-технического обеспечения, литературы.

Зав. кафедрой профессиональных и стоматологических дисциплин



д.м.н., доцент, Расулов И.М.

Разработчик



к.б.н., доцент, Чалаева С.А.

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель модуля – освоения дисциплины Детская стоматология модуль «Медицинская генетика в стоматологии» состоит в том, чтобы сформировать у врача-стоматолога системные знания об основах и последних достижениях медицинской генетики, для использования полученных знаний в практической и научной деятельности.

Задачи модуля:

- изучение обучающимися этиологии, патогенеза, классификации и общей семиотики наследственных болезней;
- приобретение навыков правильного сбора анамнеза, осмотра пациента и описание его фенотипа;
- изучение обучающимися характеристик различных классов наследственных болезней, в частности, стоматологических и методов их генетической диагностики;
- овладение обучающимися принципов профилактики наследственных болезней и особенностей профессиональной деятельности врача-стоматолога в отношении этой категории больных.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» относится к базовой части блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы. Дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» изучается в 7 семестре.

3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:		
		Знать	Уметь	Владеть
ОПК - 9	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	анатомию, физиологию и патофизиологию человеческого организма для решения профессиональных задач; показания для медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней;	оценивать морфофункциональное и физиологическое состояние организма человека при решении профессиональных задач; составить родословную, определить тип наследования заболевания;	пропедевтически навыками распознавания патологического фенотипа;
ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных	основные нозологические формы	определять основные симптомы и	навыки составления дифференциальн

его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания	наследственной патологии со стоматологически ми проявлениями; современные Методы клинической, лабораторной инструментально й диагностики,	синдромы наследственных заболеваний с поражением ротовой полости	о диагностические ряды с включением наследственных заболеваний
--	---	--	--

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Вид учебной работы	Всего часов
1. Контактная работа обучающихся с преподавателем:	28,2
Аудиторные занятия всего, в том числе:	24
Лекции	2
Клинические практические занятия (КПЗ)	22
Лабораторные занятия	
Контактные часы на аттестацию (зачет)	0,2
Консультация	2
Контроль самостоятельной работы	2
2. Самостоятельная работа	43,8
Контроль	-
ИТОГО:	72
Общая трудоемкость	2

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)	Индекс компетенции
1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики.	Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Наследственность и клиническая картина. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Наследственность и разные типы течения заболеваний. Общая и частная семиотика наследственной патологии. Врожденные пороки развития. Клинико-генеалогический метод.	ОПК 9 ПК-5
2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней	Этиология и патогенез хромосомных синдромов. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов. Общая характеристика моногенной патологии. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии. Мультифакториально обусловленная патология.	ПК-5 ОПК 9
3. Профилактика наследственной патологии	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике.	ОПК 9 ПК-5

6. СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

Наименование раздела (темы) дисциплины	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)			
	Л	ЛР	КПЗ	СРС
1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики.	-	-	8	14
2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней	-	-	10	20
3. Профилактика наследственной патологии	2	-	4	9,8
Итого (часов)	2	-	22	43,8
Форма контроля	Зачет			

7. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Самостоятельная работа обучающихся направлена на углубленное изучение разделов и тем рабочей программы и предполагает изучение литературных источников, выполнение домашних заданий и проведение исследований разного характера. Работа основывается на анализе литературных источников и материалов, публикуемых в интернете, а также реальных речевых и языковых фактов, личных наблюдений. Также самостоятельная работа включает подготовку и анализ материалов по темам пропущенных занятий.

Самостоятельная работа по дисциплине включает следующие виды деятельности:

- работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы;
- поиск (подбор) и обзор литературы, электронных источников информации по индивидуально заданной проблеме курса, написание доклада, исследовательской работы по заданной проблеме;
- выполнение задания по пропущенной или плохо усвоенной теме;
- самостоятельный поиск информации в Интернете и других источниках;
- выполнение домашней контрольной работы (решение заданий, выполнение упражнений);
- изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы, параграфы);
- написание рефератов;
- подготовка к практическим занятиям;
- подготовка к зачету.

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1 Основная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; Под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с.
2. Медицинская генетика: учеб.пособие для студента мед.вузов по специальности «Стоматология» / Л.В.Акуленко[и др.]; Под ред. О.О.Янушевича.-М: Гэотар-Медиа, 2015.- 128 с.
3. "Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013." -Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html>- ЭБС «Консультант студента».
4. "Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." -Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html>- ЭБС «Консультант студента».

8.2 Дополнительная литература:

1. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. -Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html>- ЭБС «Консультант студента».

8.3 Лицензионное программное обеспечение

Windows 7 Код продукта - 00371-ОЕМ-9091475-61602 (коробочная версия)

Windows 7 Код продукта - 00371-ОЕМ9091475-61600 (коробочная версия)

Windows 7 Код продукта - 00371-OEM-9091484-00422 (коробочная версия)

Linux Ubuntu (свободный доступ)

Microsoft Office 2013

Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 PWCXD (коробочная версия)

Microsoft Office 2013

Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 K4PXD (коробочная версия)

Microsoft Office 2013

Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 QPB23(коробочная версия)

Kaspersky Internet Security Лицензионный ключ - 10C5CB0C-3DB4-4ECB-8C4D-F69BFFBD1625 от 06.11.2020 до 08.11.2021

ПО ViPNET Client (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)

ФИС ФРДО (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)

СЗИ Secret Net Studio 8 установочный комплект (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)

«Максимальная защита» СЗИ Secret Net Studio 8 (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)

8.4 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. Электронная библиотечная система «Консультант Студента» www.studmedlib.ru
1. «Информио» wuz.informio.ru- полнотекстовая БД документов федеральных и региональных органов исполнительной власти, регламентирующие деятельность образовательного процесса
2. Научная электронная библиотека www.elibrary.ru Полнотекстовая БД научных журналов от ведущих российских академических, университетских, отраслевых и коммерческих издателей.
3. Российская государственная библиотека.- <http://www.rsl.ru>
4. Образовательные ресурсы федерального портала «Российское образование».
<http://www.edu.ru>.
7. Medline (PubMed, USA) [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
8. Всемирная организация здравоохранения [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://who.int/ru/>

Информационные справочные системы:

1. Справочно-правовая система «Консультант Плюс» - Режим доступа: <http://www.consultant.ru>;
2. Информационно-правовой сервер «Гарант» <http://www.garant.ru/>.

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Образовательный процесс обеспечивается специальными помещениями, которые представляют собой аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещения для самостоятельной работы студентов и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории, демонстрационным оборудованием.

Для проведения занятий лекционного типа используются демонстрационные оборудования и учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации.

Помещение для самостоятельной работы обучающихся оснащено компьютерной техникой, обеспечивающей доступ к сети Интернет и электронной информационно-образовательной среде Дагестанского медицинского стоматологического института.

Материально-техническая база Дагестанского медицинского стоматологического института соответствует действующим противопожарным правилам и нормам, обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебным планом.

Наименование дисциплины (модуля), практик в соответствии с учебным планом	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа.
Медицинская генетика в стоматологии	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации Ауд.407 пл.19.1кв.м г. Махачкала, ул. Азиза Алиева, д. 25 Договор № 1/08-18 от 31.08.2018 г.	<p>Учебная мебель: столы деревянные на металлическом каркасе (на 2 человек) -10шт; стулья деревянные на металлическом каркасе - 21шт; полка подвесная, деревянная (материал ДСП) - 1шт; доска деревянная ученическая, типовая (цвет: черный) 1шт; Технические средства обучения: ноутбук «Lenovo» (цвет: черный) - 1шт; проектор «EPSON» цвет (черный) -1шт; экран проекционный переносной -1шт. информационно-учебные таблицы для изучения материала по данной дисциплине -18шт;</p>	<p><u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM-9091475-61602 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM9091475-61600 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM-9091484-00422 (коробочная версия) <u>Linux Ubuntu</u> (свободный доступ) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 PWCXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 K4PXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 QPB23(коробочная версия) <u>Kaspersky Internet Security Лицензионный ключ - 10C5CB0C-3DB4-4ECB-8C4D-F69BFFBD1625 от 06.11.2020 до 08.11.2021</u> <u>ПО VipNET Client</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>ФИС ФРДО</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) СЗИ Secret Net Studio 8 установочный комплект (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) «Максимальная защита» СЗИ Secret Net Studio 8 (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)</p>
	Помещение для самостоятельной работы обучающихся (ауд.301)	<p>Учебная мебель: Столы на металлическом каркасе на 2 посадочных места (4 шт.), стулья (8 шт.). Технические средства обучения: Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации</p>	<p><u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM-9091475-61602 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM9091475-61600 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-OEM-9091484-00422 (коробочная версия) <u>Linux Ubuntu</u> (свободный доступ) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 PWCXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 K4PXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 QPB23(коробочная версия)</p>

			<p><u>Kaspersky Internet Security Лицензионный ключ - 10C5CB0C-3DB4-4ECB-8C4D-F69BFFBD1625 от 06.11.2020 до 08.11.2021</u></p> <p><u>ПО ViPNET Client</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>ФИС ФРДО</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>СЗИ Secret Net Studio 8</u> установочный комплект (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>«Максимальная защита» СЗИ Secret Net Studio 8</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)</p>
Помещение для самостоятельной работы обучающихся (ауд.106)	<p>Помещение укомплектовано следующей мебелью: Столы деревянные на металлическом каркасе – 9 шт. Стулья деревянные на металлическом каркасе – 18 шт. Мойка – 1 шт. Печка для обжига керамики – 2 шт. Триммер – 1 шт. Вибростол – 1 шт. Фрезерный станок – 1 шт. Пескоструйный аппарат – 1 шт</p> <p>Технические средства обучения: Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации</p>	<p><u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-ОЕМ-9091475-61602 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-ОЕМ9091475-61600 (коробочная версия) <u>Windows 7</u> Код продукта - 00371-ОЕМ-9091484-00422 (коробочная версия) <u>Linux Ubuntu</u> (свободный доступ) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 PWCXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 K4PXD (коробочная версия) <u>Microsoft Office 2013</u> Лицензионный ключ ID: cd256150-a898-441f-aas0-9f8f33390e45 QPB23(коробочная версия) <u>Kaspersky Internet Security Лицензионный ключ - 10C5CB0C-3DB4-4ECB-8C4D-F69BFFBD1625 от 06.11.2020 до 08.11.2021</u></p> <p><u>ПО ViPNET Client</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>ФИС ФРДО</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>СЗИ Secret Net Studio 8</u> установочный комплект (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020) <u>«Максимальная защита» СЗИ Secret Net Studio 8</u> (дог. №А-Ц-ПД-77/20-12-35 от 03 декабря 2020)</p>	

10.ОСОБЕННОСТИ ВЫПОЛНЕНИЯ ЗАДАНИЙ ОБУЧАЮЩИМИСЯ-ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ (ПРИ НАЛИЧИИ)

Особые условия обучения и направления работы с инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья (далее обучающихся с ограниченными возможностями здоровья) определены на основании:

- Закона РФ от 29.12.2012г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Закона РФ от 24.11.1995г. № 181-ФЗ «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации»;
- Приказа Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры»;
- методических рекомендаций по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащённости образовательного процесса (утв. Минобрнауки России 08.04.2014 № АК-44/05вн).

Под специальными условиями для получения образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья понимаются условия обучения, воспитания и развития таких обучающихся, включающие в себя использование адаптированных образовательных программ и методов обучения и воспитания, специальных учебников, учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания вуза и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение образовательных программ обучающимися с ограниченными возможностями здоровья.

Обучение лиц организовано как инклюзивно, так и в отдельных группах.

Для глухих и слабослышащих, с тяжелыми нарушениями речи: обеспечивается наличие звукоусиливающей аппаратуры коллективного пользования (система информационная для слабослышащих переносная), при необходимости предоставляется звукоусиливающая аппаратура индивидуального пользования;

Перед началом обучения проводятся консультативные занятия, позволяющие обучающимся с ограниченными возможностями адаптироваться к учебному процессу

Для обеспечения доступности образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья может применяться адаптированная форма обучения с элементами дистанционного обучения. Целью обучения является предоставление обучающимся возможности освоения образовательных программ непосредственно по месту жительства или временного их пребывания. При обучении, с элементами дистанционного, ведущий преподаватель осуществляет учебно-методическую помощь обучающимся через консультации с использованием средств Интернет-технологий.

11.ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

11.1 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

На этапе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине показателями оценивания уровня сформированности компетенций являются результаты устных и письменных опросов на практических занятиях, написания рефератов, выполнения практических заданий.

Описание показателей и критериев оценивания компетенций

Показатели оценивания	Критерии оценивания компетенций	Шкала оценивания
Понимание смысла компетенции	Имеет базовые общие знания в рамках диапазона выделенных задач	Минимальный уровень
	Понимает факты, принципы, процессы, общие понятия в пределах области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию.	Базовый уровень
	Имеет фактические и теоретические знания в пределах области исследования с пониманием границ применимости	Высокий уровень
Освоение компетенции в рамках изучения дисциплины	Наличие основных умений, требуемых для выполнения простых задач. Способен применять только типичные, наиболее часто встречающиеся приемы по конкретной сформулированной (выделенной) задаче	Минимальный уровень
	Имеет диапазон практических умений, требуемых для решения определенных проблем в области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию.	Базовый уровень
	Имеет широкий диапазон практических умений, требуемых для развития творческих решений, абстрагирования проблем. Способен выявлять проблемы и умеет находить способы решения, применяя современные методы и технологии.	Высокий уровень

Способность применять на практике знания, полученные в ходе изучения дисциплины	Способен работать при прямом наблюдении. Способен применять теоретические знания к решению конкретных задач.	Минимальный уровень
	Может взять на себя ответственность за завершение задач в исследовании, приспособливает свое поведение к обстоятельствам в решении проблем. Затрудняется в решении сложных, неординарных проблем, не выделяет типичных ошибок и возможных сложностей при решении той или иной проблемы	Базовый уровень
	Способен контролировать работу, проводить оценку, совершенствовать действия работы. Умеет выбрать эффективный прием решения задач по возникающим проблемам.	Высокий уровень

11. 2 Оценочные материалы для проведения текущего контроля

Вопросы для устного опроса

1. Опишите характерные клинические отличия:

- врожденная скрытая расщелина верхней губы
- врожденная неполная расщелина верхней губы без деформации костно-хрящевого отдела носа
- врожденная неполная расщелина верхней губы с деформацией костно-хрящевого отдела носа
- врожденная полная расщелина верхней губы
- врожденные расщелины мягкого нёба скрытые, неполные и полные;
- врожденные расщелины мягкого и твердого нёба скрытые, неполные и полные;
- врожденные полные расщелины мягкого и твердого нёба и альвеолярного отростка
- врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба неполные
- врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба полные

2. Охарактеризуйте клиническую картину:

- Синдром Гольденара
- Синдром Горлина
- Синдром Фрера-Майя
- Синдром акроостеолиза
- Синдром Ван-дер-Вуда
- Синдром ключично-черепной дисплазии
- синдром Пьера-Робена;
- синдром Гольденхара
- синдром Кроузона.

3. Опишите:

- Строение типичного нуклеотида ДНК и РНК
- Биохимическую структуру ДНК
- Биохимическую структуру матричной (информационной) РНК
- Ауtosомно-доминантный тип наследования
- Ауtosомно-рецессивный тип наследования
- Х-сцепленный тип наследования

4. Перечислите и охарактеризуйте

- свойства генетического кода
- основные генные мутации
- основные мутагенные факторы
- симптомы, связанные с поражением эмали
- симптомы, связанные с поражением дентина
- симптомы, связанные с поражением верхней челюсти
- симптомы, связанные с поражением нижней челюсти

5 Дайте определение понятия

- Процессинг
- Элогация
- Терминация
- Инициация
- Комплементарность
- Теломера
- Ориджин
- Ген
- Экзон
- Интроны
- Комбинативная изменчивость
- Мутация
- Хромосомная мутация
- Прогения
- Ретрогнатия
- Макродентия
- Микродентия
- Сверхкомплектные зубы

6. Перечислите и охарактеризуйте

- задачи генеалогического метода
- этапы проведения генеалогического метода – правила отображения генеалогического древа
- задачи анализа генеалогического древа
- доминантные типы наследования (особенности древа)
- рецессивные типы наследования (особенности древа)

7. Дайте определение понятия : Пробанд .Сибсы . Поколение . Предок . Тип наследования . Близкородственный брак.дизморфия. трисомия .аберрации . олигофрения . аутосома . транслокация. эпикант. брахицефалия . микрофтальмия . гипертелоризм .эпикант . птериgium

8. Охарактеризуйте клиническую картину:

- Гемифациальная микросомия .
- Несовершенный одонтогенез .
- Несовершенный дентиногенез.
- Наследственный опалесцирующий дентин.
- Корневая дисплазия дентина.
- Коронковая дисплазия дентина.
- Несовершенный амелогенез.
- Тавродонтизм.

9. Перечислите и охарактеризуйте:

- классификацию моногенных заболеваний по типу наследования,
- классификацию моногенных заболеваний по поражаемой системе,
- классификацию моногенных заболеваний по метаболическому дефекту
- показания к биохимическому генетическому исследованию:
- методы диагностики моногенных заболеваний

10. Дайте определение понятия: Аллельные гены. Рецессивный аллель. Доминантный аллель. Локус. Пробанд. Гомозигота . Гетерозигота. Кодоминирование . Множественные аллели.

Критерии и шкала оценивания устного опроса

Оценка за ответ	Критерии
Отлично	выставляется обучающемуся, если: <ul style="list-style-type: none">- теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов;- исчерпывающее, последовательно, четко и логически излагает теоретический материал;- свободно справляется с решение задач,- использует в ответе дополнительный материал;- все задания, предусмотренные учебной программой выполнены;

	<ul style="list-style-type: none"> - анализирует полученные результаты; - проявляет самостоятельность при трактовке и обосновании выводов
Хорошо	<p>выставляется обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретическое содержание курса освоено полностью; - необходимые практические компетенции в основном сформированы; - все предусмотренные программой обучения практические задания выполнены, но в них имеются ошибки и неточности; - при ответе на поставленные вопросы обучающийся не отвечает аргументировано и полно. - знает твердо лекционный материал, грамотно и по существу отвечает на основные понятия.
Удовлетворительно	<p>выставляет обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретическое содержание курса освоено частично, но проблемы не носят существенного характера; - большинство предусмотренных учебной программой заданий выполнено, но допускаются неточности в определении формулировки; - наблюдается нарушение логической последовательности.
Неудовлетворительно	<p>выставляет обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - не знает значительной части программного материала; - допускает существенные ошибки; - так же не сформированы практические компетенции; - отказ от ответа или отсутствие ответа.

Тематика рефератов

1. Стоматологические проявления хромосомных болезней.
2. Стоматологические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов.
3. Различные генетические варианты лицевых расщелин.
4. Часто встречающиеся синдромальные сочетания расщелин губы и неба.
5. Часто встречающаяся мультифакториальная стоматологическая патология.
6. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика пороков черепно-лицевой области.
7. Генетические аспекты нарушений остеогенеза.

Критерии оценивания выполнения реферата

Оценка	Критерии
Отлично	полностью раскрыта тема реферата; указаны точные названия и определения; правильно сформулированы понятия и категории; проанализированы и сделаны собственные выводы по выбранной теме; использовалась дополнительная литература и иные материалы и др.;
Хорошо	недостаточно полное, раскрытие темы; несущественные ошибки в определении понятий и категорий и т. п., кардинально не меняющих суть изложения; использование устаревшей литературы и других источников;
Удовлетворительно	реферат отражает общее направление изложения лекционного материала и материала современных учебников; наличие достаточного количества несущественных или одной-двух существенных ошибок в определении понятий и категорий и т. п.; использование устаревшей литературы и других источников; неспособность осветить проблематику дисциплины и др.;

Неудовлетворительно	тема реферата не раскрыта; большое количество существенных ошибок; отсутствие умений и навыков, обозначенных выше в качестве критериев выставления положительных оценок и др.
---------------------	---

11.2 Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации

Вопросы для подготовки к зачету

1. Клеточный цикл. Митоз
 2. Мейоз, его типы и фазы
 3. Гаметогенез: овогенез и сперматогенез
 4. Моногибридное скрещивание
 5. Цитологические основы расщепления, доминантность и рецессивность
 6. Понятие аллелизма, гомо- и гетерозиготности
 7. Ген, генотип, фенотип
 8. Дигибридное скрещивание
 9. Тригибридное скрещивание
 10. Типы взаимодействия аллельных генов.
 11. Реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание
 12. Множественный аллелизм
 13. Наследование при взаимодействии неаллельных генов
 14. Определение пола.
 15. Наследование признаков сцепленных полом
 16. Закон сцепления генов.
 17. Кросинговер и его значение Локализация гена.
 18. Генетические карты
 19. Хромосомная теория наследственности
 20. Цитоплазматическая наследственность
 21. Изменчивость.
 22. Классификация изменчивости
 23. Классификация мутаций.
 24. Значение мутационной изменчивости
 25. Геномные мутации.
 26. Полиплоидия.
 27. Хромосомные перестройки.
 28. Внутри- и межхромосомные перестройки
 29. Анеуплоидия.
 30. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов
 31. Модификационная изменчивость.
 32. Анализ структуры гена.
 33. Генетическая организация ДНК.
 34. Генетический код и его свойства
 35. Классификация наследственных болезней
 36. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней
 37. Врожденные пороки развития
 38. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней
- Клинические особенности проявления наследственных болезней
39. Графическое изображение родословной.
 40. Анализ родословной
 41. Генеалогический анализ при моногенных заболеваниях

42. Аутосомно-доминантный тип наследования
43. Аутосомно-рецессивный тип наследования X-сцепленный тип наследования Y-сцепленный типа наследования
44. Митохондриальная наследственность
45. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях
46. Группа риска при хромосомной патологии
47. Группа риска при моногенных болезнях
48. Группа риска при мультифакториальных болезнях
49. Этиология и классификация хромосомных болезней
50. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней
51. Клиническая характеристика хромосомных болезней
52. Аутосомные синдромы
53. Синдромы частичных анеуплоидий
54. Синдром «кошачьего крика»
55. Аномалии половых хромосом
56. Микроцитогенетические синдромы
57. Клинические аспекты изучения генома человека
58. Генетический импринтинг
59. Классификация менделирующей патологии
60. Наследственные болезни обмена
61. Синдромы множественных врожденных пороков развития
62. Общая характеристика моногенной патологии
63. Клиническая характеристика часто встречающихся моногенных патологий
64. Фенилкетонурия
65. Врожденный гипотиреоз
66. Аденогенитальный синдром
67. Галактоземия
68. Муковисцидоз
69. Нейрофиброматоз
70. Миотоническая дистрофия
71. Прогрессирующая мышечная дистрофия
72. Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой
73. Биохимические методы диагностики моногенной патологии
74. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии
75. Наиболее распространенные нозологические формы мультифакториальных болезней
76. Общие и частные механизмы реализации наследственной предрасположенности
77. Экогенетические болезни
78. Медико-генетическое консультирование
79. Методы обследования пациента и его родственников
80. Получение оценок генетического риска
81. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней
82. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
83. Инвазивные методы пренатальной диагностики
84. Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний
85. Генетический контроль нормального развития и формирования тканей зубов
86. Генетические факторы формирования аномалий зубов
87. Аномальные признаки стоматологической патологии, используемые для диагностики наследственных заболеваний и синдромов
88. Аномалии размеров и формы зубов

89. Наследственные заболевания и синдромы с маркодентией
90. Наследственные заболевания и синдромы с микродентией
91. X-сцепленные наследственные синдромы с микродентией
92. Аутосомно-доминантные заболевания и синдромы с микродентией
93. Аутосомно-рецессивные заболевания и синдромы с микродентией
94. Наследственные заболевания и синдромы с тауродентией
95. Генетические факторы агенезии зубов
96. Наследственные болезни и синдромы саподентией, олиго - игиподентией
97. Аутосомно-рецессивные болезни и синдромы с недостаточным количеством зубов
98. Аутосомно-доминантные болезни и синдромы с недостаточным количеством зубов
99. X-сцепленные болезни и синдромы с недостаточным количеством зубов
100. Избыточное количество (гипердентия, сверхкомплектные зубы)
101. Наследственные заболевания и синдромы с избыточным количеством зубов
102. Аутосомно-доминантные заболевания и синдромы с сверхкомплектными зубами
103. Аутосомно-рецессивные заболевания и синдромы с сверхкомплектными зубами
104. X-сцепленные заболевания и синдромы с сверхкомплектными зубами
105. Наследственные заболевания и синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования дентина
106. Генетические факторы аномалий формирования эмали и классификация
107. Аутосомно-доминантные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали
108. Аутосомно-рецессивные наследственные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали
109. Сцепленные с X-хромосомой заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали
110. Наследственные заболевания и синдромы, сопровождающиеся аномалиями цвета зубов
111. Наследственные заболевания и синдромы с натальными /неонатальными зубами
112. Аутосомно-доминантные синдромы с нарушением прикуса
113. Аутосомно-рецессивные синдромы с нарушением прикуса
114. Наследственные синдромы с нарушением прикуса, X-сцепленные
115. МКГ наследственных заболеваний в стоматологии
116. Проблемы лечения наследственных заболеваний в стоматологии
117. Расщелины губы и нёба - распространенность, этиология и патогенез
118. Классификация и характеристика типичных расщелин лица
119. Наиболее распространенные моногенные синдромы с расщелиной губы и нёба
120. Распространенность, этиология и патогенез нетипичных расщелин ЧЛО
121. Клинико-анатомические характеристики нетипичных расщелин ЧЛО
122. Принципы лечения и реабилитации больных с врожденными расщелинами ЧЛО
123. Проблемы реабилитации больных с врожденными расщелинами ЧЛО
124. Профилактика врожденных расщелин ЧЛО
125. Медико-генетическое консультирование в отношении врожденных расщелин ЧЛО
126. Пренатальная диагностика врожденных расщелин ЧЛО
127. Стоматологические проявления мультифакториальной патологии

128. Генетические аспекты кариеса
129. Генетические аспекты некариозных поражений
130. Генетические аспекты ортодонтической патологии
131. Генетические аспекты заболеваний пародонта
- 132.** Генетические аспекты хирургической патологии Генетические аспекты нарушений остеогенеза.

Критерии оценивания на зачете

Шкала оценивания	Показатели
Зачтено	<p>Достаточный объем знаний в рамках изучения дисциплины</p> <p>В ответе используется научная терминология.</p> <p>Стилистическое и логическое изложение ответа на вопрос правильное</p> <p>Умеет делать выводы без существенных ошибок</p> <p>Владеет инструментарием изучаемой дисциплины, умеет его использовать в решении стандартных (типовых) задач.</p> <p>Ориентируется в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине.</p> <p>Активен на практических (лабораторных) занятиях, допустимый уровень культуры исполнения заданий.</p>
Не зачтено	<p>Не достаточно полный объем знаний в рамках изучения дисциплины</p> <p>В ответе не используется научная терминология.</p> <p>Изложение ответа на вопрос с существенными стилистическими и логическими ошибками.</p> <p>Не умеет делать выводы по результатам изучения дисциплины</p> <p>Слабое владение инструментарием изучаемой дисциплины, не компетентность в решении стандартных (типовых) задач.</p> <p>Не умеет ориентироваться в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине.</p> <p>Пассивность на практических (лабораторных) занятиях, низкий уровень культуры исполнения заданий.</p> <p>Не сформированы компетенции, умения и навыки.</p> <p>Отказ от ответа или отсутствие ответа.</p>

Ситуационные задачи

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?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

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 1-11 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 - остеопороз 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?

Ответ №1: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит.

Ответ №2: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

Ответ №3: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит можно отнести у мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

Ответ №4: О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии является первичный дефект нейтрофилов.

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?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №3: Указанное стоматологическое заболевание следует относить к мультифакториальной патологии.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска - не исключено наличие эндокринных заболеваний с периода новорожденное™ у последующих детей.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Критерии оценивания решения ситуационной задачи:

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения ситуационной задачи	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное решение ситуационной задачи.
	«4» (хорошо) – в целом ситуационная задача решена, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при решении ситуационной задачи.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, ситуационная задача не решена или решена не верно.

