


АНО ВО «Межрегиональный открытый социальный институт»

УТВЕРЖДАЮ  
Декан факультета экономико-правового и  
психолого-педагогического образования  
 / О.Е. Баланчук  
Протокол заседания Совета факультета  
экономико-правового и психолого-  
педагогического образования  
№ 7 «07» февраля 2022 г.

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по учебной дисциплине	Медицинская генетика в стоматологии
образовательная программа	(наименование) 31.05.03 Стоматология
форма обучения	очная

Йошкар-Ола, 2022

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка .....	3
2. Структура учебной дисциплины для очной формы обучения .....	8
3. Содержание учебной дисциплины.....	9
4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины .....	11
5. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины .....	11
6. Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины .....	14
Приложение к РПУД.....	18

## 1. Пояснительная записка

### Цель изучения учебной дисциплины:

Цель – формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, развитие практических умений и навыков диагностики генетических заболеваний с использованием современных молекулярно генетических, цитогенетических методов исследования, принципов лечения и профилактики наследственных заболеваний.

### Место учебной дисциплины в учебном плане:

Учебная дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» относится к модулю специальные области стоматологии части, формируемой участниками образовательных отношений, учебного плана по специальности 31.05.03 Стоматология.

**Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине (модулю), соотнесенных с индикаторами достижения компетенций:**

Компетенция (код и наименование)	Индикаторы компетенций (код и наименование)	Результаты обучения
ОПК-4: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ОПК-4.1: Разрабатывает профилактические мероприятия с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи	<b>Знать:</b> Теоретические основы разработки профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи. <b>Уметь:</b> Разрабатывать профилактические мероприятия с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи. <b>Владеть:</b> Навыком внедрения профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.
	ОПК-4.2: Организует и проводит мероприятия по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	<b>Знать:</b> Теоретические основы организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения. <b>Уметь:</b> Организовать и провести мероприятия по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.

		<p><b>Владеть:</b> Навыками организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p>
<p>ОПК-9: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-9.1: Оценивает по данным основных и дополнительных методов исследования морфофункциональные и физиологические изменения, возникающих в организме человека при развитии патологических процессов и заболеваний</p>	<p><b>Знать:</b> Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, врожденные аномалии развития.</p> <p><b>Уметь:</b> Объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию микроаномалий и пороков; наметить объем дополнительных исследований для уточнения диагноза.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками сбора генеалогического анамнеза, анализа результатов осмотра, лабораторных и инструментальных методов исследования.</p>
	<p>ОПК-9.2: Дифференцирует различные морфофункциональные, физиологические состояния, патологические процессы и заболевания в организме человека</p>	<p><b>Знать:</b> Характеристику болезней с наследственным предрасположением.</p> <p><b>Уметь:</b> Дифференцировать морфофункциональные, физиологические и патологические процессы в организме человека при наследственном предрасположении.</p> <p><b>Владеть:</b> Методологией описания морфологических и клинических признаков наследственных заболеваний.</p>
	<p>ОПК-9.3: Выбирает оптимальные методы и наиболее эффективные способы решения профессиональных задач с учетом морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека</p>	<p><b>Знать:</b> Методы изучения наследственности у человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод).</p> <p><b>Уметь:</b> Выбирать оптимальные методы функциональной диагностики, применяемые для выявления наследственной патологии.</p> <p><b>Владеть:</b> Методами изучения наследственности у человека (цитогенетический, близнецовый</p>

		метод).
ПК-1: Способен проводить сбор и анализ жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания	ПК-1.1: Осуществляет сбор жалоб, данных анамнеза, и первичный осмотр пациента с целью установления предварительного диагноза	<p><b>Знать:</b> Основные правила сбора анамнеза пациента, проведения осмотра пациента для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний.</p> <p><b>Уметь:</b> Проводить общее клиническое обследование пациента с целью установления предварительного диагноза.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками первичного и повторного осмотра пациентов, получения информации от пациентов (их родственников/законных представителей) для постановки предварительного диагноза.</p>
	ПК-1.2: Обосновывает необходимость и объем дополнительных обследований пациентов в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания	<p><b>Знать:</b> Методы диагностики, значение специальных и дополнительных методов исследования для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, медицинские показания и противопоказания к применению рентгенологического и других методов дополнительного обследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания.</p> <p><b>Уметь:</b> Обосновывать необходимость и объем лабораторных и инструментальных исследований, интерпретировать и анализировать результаты первичного и повторного осмотров пациентов, данные лабораторных, инструментальных и других дополнительных методов исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками работы со стоматологическими</p>

		инструментами, методикой чтения рентген снимков.
	ПК-1.3: Интерпретирует полученную от пациентов (их родственников/законных представителей) информацию, результаты осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания	<p><b>Знать:</b> Методы сбора информации от пациентов (их родственников / законных представителей), показатели результатов лабораторных, инструментальных исследований.</p> <p><b>Уметь:</b> Интерпретировать полученную от пациентов (их родственников/законных представителей) информацию, результаты осмотра, лабораторных, инструментальных исследований.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками интерпретации полученной от пациентов (их родственников/законных представителей) информации, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных исследований в целях установления факта наличия или отсутствия наследственных заболеваний.</p>
ПК-2: Способен определять у пациентов основные патологические состояния, симптомы, синдромы стоматологических заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	ПК-2.1: Диагностирует у пациентов основные патологические состояния, симптомы, синдромы стоматологических заболеваний, учитывая их общие и специфические признаки	<p><b>Знать:</b> Основные патологические состояния, симптомы, синдромы генетических заболеваний, их общие и специфические признаки.</p> <p><b>Уметь:</b> Выявлять у пациентов симптомы и синдромы наследственных заболеваний, их нозологические формы.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками определения необходимого диагностического поиска, направленного на раннюю диагностику, выявление причин и условий возникновения и развития наследственной патологии.</p>
	ПК-2.2: Устанавливает нозологическую форму стоматологического заболевания, патологического	<p><b>Знать:</b> Нозологические форму, патологические состояния, симптомы или синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной</p>

	состояния, симптома или синдрома в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра. <b>Уметь:</b> Выявлять патологические состояния, симптомы или синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра. <b>Владеть:</b> Навыком определения у пациентов основных патологических состояний, симптомов или синдромов наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.
ПК-3: Способен определять тактику ведения больных с различными стоматологическими заболеваниями	ПК-3.3: Информировать пациента о тактике, средствах и методах лечения, возможных осложнениях и побочных эффектах при лечении стоматологического заболевания	<b>Знать:</b> Тактику, средства и методы лечения наследственных заболеваний, возможные осложнения и побочные эффекты при лечении заболевания. <b>Уметь:</b> представлять информацию в понятном для пациента виде о тактике, средствах и методах лечения, возможных осложнениях и побочных эффектах при лечении заболевания. <b>Владеть:</b> Навыками доступного информирования пациента и его окружения об использовании методах исследования, назначенных препаратов, возможных побочных эффектах, прогнозе и исходе заболевания.

**Формы текущего контроля успеваемости обучающихся:** устный опрос, практические задачи, тестовые задания, доклад, реферат.

**Форма промежуточной аттестации:** экзамен.

## 2. Структура учебной дисциплины для очной формы обучения

Общая трудоёмкость учебной дисциплины составляет 3 з.е., 108 ч., в том числе контактная работа обучающихся с преподавателем 48 ч., промежуточная аттестация 27 ч., самостоятельная работа обучающихся 33 ч., А семестр.

№ п/п	Раздел учебной дисциплины/темы	Всего	Виды учебной работы (в часах)				
			Контактная			Промежуточная аттестация	Самостоятельная работа
			Лекции	Семинар/ Практические занятия/курсовая работа	Лабораторные занятия		
1.	Тема 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	<b>21</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	-	-	<b>9</b>
2.	Тема 2. Общая характеристика хромосомных болезней	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	-	-	<b>8</b>
3.	Тема 3. Общая характеристика моногенных и мультифакториальных болезней	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	-	-	<b>8</b>
4.	Тема 4. Профилактика наследственной патологии	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	-	-	<b>8</b>
	<b>экзамен</b>	<b>27</b>	-	-	-	<b>27</b>	-
	<b>итого:</b>	<b>108</b>	<b>16</b>	<b>32</b>	-	<b>27</b>	<b>33</b>



### 3. Содержание учебной дисциплины

№	Наименование раздела учебной дисциплины /темы	Содержание
1	<p><b>Тема 1. Наследственность и патология.</b> Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики</p>	<p><b>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</b> История медицинской генетики, цели, задачи. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Роль наследственной среды в развитии патологии челюстно-лицевой области.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</b> 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 медицинской генетики. Составление родословной.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</b> 1. Повторение пройденного материала: Введение в медицинскую генетику. Классификация наследственной патологии. Врожденные пороки развития. Экзогенные причины развития патологии челюстно-лицевой области. Эндогенные причины развития патологии челюстно-лицевой области. Методы исследования в медицинской генетике. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
2	<p><b>Тема 2. Общая характеристика хромосомных болезней</b></p>	<p><b>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</b> Этиология и патогенез хромосомных синдромов. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий и показания для проведения цитогенетического обследования больных.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</b> Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</b> 1. Повторение пройденного материала: Хромосомные болезни: этиология, классификация, общая характеристика, методы диагностики. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
3	<p><b>Тема 3. Общая характеристика моногенных и</b></p>	<p><b>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</b> Общая характеристика моногенной патологии.</p>

	<p>мультифакториальных болезней</p>	<p>Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</b> Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии. Мультифакториально обусловленная патология.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</b> 1. Повторение пройденного материала: Характеристика, классификация и эпидемиология моногенных и мультифакториальных болезней. Клиническая генетика стоматологических заболеваний. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
<p>4</p>	<p><b>Тема 4.</b> Профилактика наследственной патологии</p>	<p><b>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</b> Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</b> Врожденные расщелины лица; понятие о причинах и механизме их образования. Медико-генетическое консультирование больных и их родственников как метод профилактики врожденных пороков развития. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике.</p> <p><b>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</b> 1. Повторение пройденного материала: Медико-генетическое консультирование: задачи, виды, организация. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Пренатальная диагностика: методы, показания к применению. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>

### Распределение трудоемкости СРС при изучении учебной дисциплины

Вид самостоятельной работы	Трудоемкость (час)
Подготовка к экзамену	8
Проработка конспекта лекций	6
Подготовка к практическим (семинарским) занятиям	6
Проработка учебного материала	6
Написание докладов и рефератов	7
Решение отдельных задач	-

#### 4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

##### Основная литература

1. Янушевич, О. О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / Под ред. О. О. Янушевича - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>

##### Дополнительная литература

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-4902-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>

2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html>

3. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-4902-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>

4. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>

#### 5. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

Материально-техническую базу для проведения лекционных и практических занятий по учебной дисциплине составляют:

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения (реквизиты подтверждающего документа)
Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, каб. №205.	Основное учебное оборудование: специализированная мебель (учебные парты, стулья, стол преподавателя, учебная доска). Технические средства обучения: переносной	СПС «Консультант Плюс», СПС «Гарант» (договор о сотрудничестве от 23.09.2013 г. с ЗАО «Компьютерные технологии» (ПС Гарант)), регистрационный лист зарегистрированного пользователя ЭПС «Система ГАРАНТ» от 16.02.2012 г. №12-40272-000944; договоры с ООО

	<p>ноутбук, мультимедийный проектор, экран.</p> <p>Печатные наглядные пособия: «Гигиена и окружающая среда», «Загрязнение окружающей среды», «Воздействие электромагнитных полей и шума»</p> <p>Химическая посуда: пробирки – 20 шт., штативы для пробирок – 2, металлические боксы – 2 шт., колбы стеклянные – 10 шт., колбы мерные – 5 шт, чашки Петри – 2 шт., мерные цилиндры – 5 шт., шт.</p> <p>Лабораторное оборудование экотестер СОЭКС, ТКА-ПКМ(06)переносной люксметр+УФ+радиометр (УФ-(А+В); Гигрометр психометрический ВИТ-1 (0+25) 1шт, предметные и покровные стекла</p> <p>Специализированное оборудование: микроскоп Levenhuk 320\ D 320 Biological Microscopes (7 шт.)</p>	«КонсультантПлюс Марий Эл» №2017-СВ-4 от 28.12.2016 г., Windows 10 Education, Windows 8, Windows 7 Professional (Microsoft Open License), Office Standart 2007, 2010 (Microsoft Open License), Office Professional Plus 2016 (Microsoft Open License), Kaspersky Endpoint Security (Лицензия №17Е0-171117-092646-487-711, договор №Tr000171440 от 17.07.2017 г.).
<b>Кабинет для самостоятельной работы (№302).</b>	<p>Рабочее место преподавателя, доска, специализированная учебная мебель, автоматизированные рабочие места(10 компьютеров), с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационную образовательную среду организации(ASUSTeK Intel(R) Celeron(R) CPU G3930 @ 2.90GHz/4096 (DIMM_B1-4096.00))</p>	
<b>Аудитория текущего контроля и промежуточной аттестации (№ 304).</b>	<p>Специализированная учебная мебель 38 шт., рабочее место ПЭВМ (компьютеры) 35 шт., стулья 38 шт., шкаф для хранения личных вещей 2 шт.</p>	
<b>Залы: Библиотека, читальный зал с выходом в сеть «Интернет», каб. №409.</b>	<p>Специализированная учебная мебель: компьютерные столы 7 шт., компьютерные столы линейные 5 шт, ученические столы одноместные 4 шт, ученические столы двухместные 10 шт, ученические столы линейные 5 шт, шкаф для документов 1 шт, демонстрационные столы 3 шт, стулья 46, технические средства</p>	

	<p>обучения:  многофункциональный  принтер 1шт, принтер-сканер  5 шт, принтер 1 шт, 16  рабочих мест ПЭВМ (16  компьютеров Asus P7H57D –  VEVO Intel Core i3  540@3066 М Гц), с доступам  к базам данных и сети  Интернет.</p>	
<b>Актный зал.</b>	<p>Экран, проектор, кресла  тройные 180 шт., камера,  светотехника, усилитель QSC  Audio, усилитель LTO Mac  2.2, эквалайзер SAMSON,  кроссовер S-3-way,  радиомикрофон SHURE,  радиомикрофон AUDIO,  колонки, кафедра, стойка  микрофона, магнитофон  PHILIPS, гитара  акустическая, стулья  ученические, стол  ученический, шторы,  занавес, огнетушитель.</p>	

## **6. Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины**

### **Методические указания для обучающихся с целью подготовки к лекционным занятиям**

В ходе лекций преподаватель излагает и разъясняет основные, наиболее сложные для понимания темы, а также связанные с ней теоретические и практические проблемы, дает рекомендации на семинарское занятие и указания на самостоятельную работу.

В ходе лекционных занятий необходимо:

– вести конспектирование учебного материала, обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации.

– желательно оставлять 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 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.

### **Методические указания для подготовки к практическим (семинарским) занятиям**

Начиная подготовку к семинарскому занятию, необходимо обратить внимание на конспект лекций, разделы учебников и учебных пособий, которые способствуют общему представлению о месте и значении темы в изучаемом курсе. Затем следует поработать с дополнительной литературой, сделать записи по рекомендованным источникам. Подготовка к семинарскому занятию включает 2 этапа:

- 1й этап - организационный;
- 2й этап - закрепление и углубление теоретических знаний.

На первом этапе обучающийся планирует свою самостоятельную работу, которая включает:

- уяснение задания, выданного на самостоятельную работу;
- подбор рекомендованной литературы;
- составление плана работы, в котором определяются основные пункты предстоящей подготовки.

Составление плана дисциплинирует и повышает организованность в работе.

Второй этап включает непосредственную подготовку обучающегося к занятию. Начинать надо с изучения рекомендованной литературы. Необходимо помнить, что на лекции обычно рассматривается не весь материал, а только его часть. Остальная её часть восполняется в процессе самостоятельной работы. В связи с этим работа с рекомендованной литературой обязательна. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического применения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы обучающийся должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале. Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам. В процессе подготовки к занятиям рекомендуется взаимное обсуждение материала, во время которого закрепляются знания, а также приобретается практика в изложении и разъяснении

полученных знаний, развивается речь. При необходимости следует обращаться за консультацией к преподавателю. Готовясь к консультации, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

Ввиду трудоемкости подготовки к семинару следует продумать алгоритм действий, еще раз внимательно прочитать записи лекций и уже готовый конспект по теме семинара, тщательно продумать свое устное выступление.

Записи имеют первостепенное значение для подготовки к семинарским работы обучающихся. Они помогают понять построение изучаемого материала, выделить основные положения и проследить их логику. Ведение записей способствует превращению чтения в активный процесс, мобилизует, наряду со зрительной, и моторную память. Следует помнить: у обучающегося, систематически ведущего записи, создается свой индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Особенно важны и полезны записи тогда, когда в них находят отражение мысли, возникшие при самостоятельной работе. Важно развивать умение сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал.

Большое значение имеет совершенствование навыков конспектирования. Преподаватель может рекомендовать обучающимся следующие основные формы записи: план (простой и развернутый), выписки, тезисы.

Результаты конспектирования могут быть представлены в различных формах.

План - это схема прочитанного материала, краткий (или подробный) перечень вопросов, отражающих структуру и последовательность материала. Подробно составленный план вполне заменяет конспект.

Конспект - это систематизированное, логичное изложение материала источника. Различаются четыре типа конспектов.

План-конспект - это развернутый детализированный план, в котором достаточно подробные записи приводятся по тем пунктам плана, которые нуждаются в пояснении.

Текстуальный конспект – это воспроизведение наиболее важных положений и фактов источника.

Свободный конспект - это четко и кратко сформулированные (изложенные) основные положения в результате глубокого осмысливания материала. В нем могут присутствовать выписки, цитаты, тезисы; часть материала может быть представлена планом.

Тематический конспект составляется на основе изучения ряда источников и дает более или менее исчерпывающий ответ по какой-то схеме (вопросу).

На семинаре каждый его участник должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении. Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Необходимо следить, чтобы выступление не сводилось к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускать и простое чтение конспекта. Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного.

Выступления других обучающихся необходимо внимательно и критически слушать, подмечать особенное в суждениях обучающихся, улавливать недостатки и ошибки. При этом обратить внимание на то, что еще не было сказано, или поддержать и развить интересную мысль, высказанную выступающим. Изучение обучающимися фактического материала по теме практического занятия должно осуществляться заблаговременно. Под фактическим материалом следует понимать специальную литературу по теме занятия, систему нормативных правовых актов, а также арбитражную практику по рассматриваемым проблемам. Особое внимание следует обратить на дискуссионные теоретические вопросы в системе изучаемого вопроса: изучить различные точки зрения ведущих ученых, обозначить противоречия современного законодательства.

Для систематизации основных положений по теме занятия рекомендуется составление конспектов.

При этом следует обратить внимание на:

- составление списка нормативных правовых актов и учебной и научной литературы по изучаемой теме;
- изучение и анализ выбранных источников;
- изучение и анализ арбитражной практики по данной теме, представленной в информационно - справочных правовых электронных системах и др.;
- выполнение предусмотренных программой заданий в соответствии с тематическим планом;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями кафедры на 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.

Семинарские занятия завершают изучение наиболее важных тем учебной дисциплины. Они служат для закрепления изученного материала, развития умений и навыков подготовки докладов, сообщений, приобретения опыта устных публичных выступлений, ведения дискуссии, аргументации и защиты выдвигаемых положений, а также для контроля преподавателем степени подготовленности обучающихся по изучаемой дисциплине.

#### **Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины в ходе самостоятельной работы**

Методика организации самостоятельной работы обучающихся зависит от структуры, характера и особенностей изучаемой дисциплины, объема часов на ее изучение, вида заданий для самостоятельной работы обучающихся, индивидуальных особенностей обучающихся и условий учебной деятельности.

При этом преподаватель назначает обучающимся варианты выполнения самостоятельной работы, осуществляет систематический контроль выполнения обучающимися графика самостоятельной работы, проводит анализ и дает оценку выполненной работы.

Своевременное и качественное выполнение самостоятельной работы базируется на соблюдении настоящих рекомендаций и изучении рекомендованной литературы. Обучающийся может дополнить список использованной литературы современными источниками, не представленными в списке рекомендованной литературы, и в дальнейшем использовать собственные подготовленные учебные материалы при написании контрольных (РГР), курсовых и выпускных квалификационных работ.

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;
- работу с нормативными правовыми актами;
- выступления с докладами, сообщениями на семинарских занятиях;
- защиту выполненных работ;
- участие в оперативном (текущем) опросе по отдельным темам изучаемой дисциплины;
- участие в собеседованиях, 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 семинарам (практическим занятиям);
- изучения учебной и научной литературы;
- изучения нормативных правовых актов (в т.ч. в электронных базах данных);
- 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;
- выполнения курсовых работ, предусмотренных учебным планом;
- 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.
- подготовки к семинарам устных докладов (сообщений);
- подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ по заданию преподавателя;
- выполнения курсовых работ, предусмотренных учебным планом;
- выполнения выпускных квалификационных работ и др.

АНО ВО «Межрегиональный открытый социальный институт»

**Фонд оценочных средств  
для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации**

по дисциплине

Медицинская генетика в стоматологии

(наименование)

Образовательная программа

31.05.03 Стоматология

Йошкар-Ола, 2022

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций. Описание показателей оценивания компетенций.

2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности в процессе освоения образовательной программы, критерии оценивания.

3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

**1. Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций. Описание показателей оценивания компетенций.**

В процессе освоения образовательной программы обучающиеся осваивают компетенции указанные в федеральных государственных образовательных стандартах высшего образования, сопоставленные с видами деятельности. Освоение компетенций происходит поэтапно через последовательное изучение учебных дисциплин, практик, подготовки ВКР и других видов работ, предусмотренных учебным планом АНО ВО МОСИ.

№ п/п	Планируемые результаты освоения программы (код и содержание компетенции)	Индикаторы достижения компетенций	Планируемые результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства представление в ФОС
1	ОПК-4: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ОПК-4.1: Разрабатывает профилактические мероприятия с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи	<p><b>Знать:</b> Теоретические основы разработки профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.</p> <p><b>Уметь:</b> Разрабатывать профилактические мероприятия с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыком внедрения профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских</p>	<p>Вопросы для устного опроса</p> <p>Практические задачи</p> <p>Тестовые задания</p> <p>Темы докладов и рефератов</p> <p>Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену</p>

			показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.	
		ОПК-4.2: Организует и проводит мероприятия по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	<p><b>Знать:</b> Теоретические основы организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p> <p><b>Уметь:</b> Организовать и провести мероприятия по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p>	<p>Вопросы для устного опроса</p> <p>Практические задачи</p> <p>Тестовые задания</p> <p>Темы докладов и рефератов</p> <p>Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену</p>
2	ОПК-9: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	ОПК-9.1: Оценивает по данным основных и дополнительных методов исследования морфофункциональные и физиологические изменения, возникающих в	<p><b>Знать:</b> Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, врожденные anomalies развития.</p>	<p>Вопросы для устного опроса</p> <p>Практические задачи</p> <p>Тестовые задания</p> <p>Темы докладов и рефератов</p>

для решения профессиональных задач	организме человека при развитии патологических процессов и заболеваний	<p><b>Уметь:</b> Объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию микроаномалий и пороков; наметить объем дополнительных исследований для уточнения диагноза.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками сбора генеалогического анамнеза, анализа результатов осмотра, лабораторных и инструментальных методов исследования.</p>	Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену
	ОПК-9.2: Дифференцирует различные морфофункциональные, физиологические состояния, патологические процессы и заболевания в организме человека	<p><b>Знать:</b> Характеристику болезней с наследственным предрасположением.</p> <p><b>Уметь:</b> Дифференцировать морфофункциональные, физиологические и патологические процессы в организме человека при наследственном предрасположении.</p> <p><b>Владеть:</b> Методологией описания морфологических и клинических признаков наследственных заболеваний.</p>	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену
	ОПК-9.3: Выбирает оптимальные методы и наиболее эффективные	<p><b>Знать:</b> Методы изучения наследственности у человека</p>	Вопросы для устного опроса Практические задачи

		способы решения профессиональных задач с учетом морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека	(цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод). <b>Уметь:</b> Выбирать оптимальные методы функциональной диагностики, применяемые для выявления наследственной патологии. <b>Владеть:</b> Методами изучения наследственности у человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод).	Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену
3	ПК-1: Способен проводить сбор и анализ жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания	ПК-1.1: Осуществляет сбор жалоб, данных анамнеза, и первичный осмотр пациента с целью установления предварительного диагноза	<b>Знать:</b> Основные правила сбора анамнеза пациента, проведения осмотра пациента для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний. <b>Уметь:</b> Проводить общее клиническое обследование пациента с целью установления предварительного диагноза. <b>Владеть:</b> Навыками первичного и повторного осмотра пациентов, получения информации от пациентов (их родственников/законных представителей) для постановки предварительного диагноза.	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену

		<p><b>ПК-1.2:</b>  Обосновывает необходимость и объем дополнительных обследований пациентов в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания</p>	<p><b>Знать:</b> Методы диагностики, значение специальных и дополнительных методов исследования для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, медицинские показания и противопоказания к применению рентгенологического и других методов дополнительного обследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания.</p> <p><b>Уметь:</b>  Обосновывать необходимость и объем лабораторных и инструментальных исследований, интерпретировать и анализировать результаты первичного и повторного осмотров пациентов, данные лабораторных, инструментальных и других дополнительных методов исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или</p>	<p>Вопросы для устного опроса  Практические задачи  Тестовые задания  Темы докладов и рефератов  Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену</p>
--	--	--	--	--



			<p>отсутствия наследственного заболевания.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками работы со стоматологическим и инструментами, методикой чтения рентген снимков.</p>	
		<p>ПК-1.3: Интерпретирует полученную от пациентов (их родственников/законных представителей) информацию, результаты осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания</p>	<p><b>Знать:</b> Методы сбора информации от пациентов (их родственников / законных представителей), показатели результатов лабораторных, инструментальных исследований.</p> <p><b>Уметь:</b> Интерпретировать полученную от пациентов (их родственников/законных представителей) информацию, результаты осмотра, лабораторных, инструментальных исследований.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыками интерпретации полученной от пациентов (их родственников/законных представителей) информации, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных исследований в целях установления факта наличия или отсутствия наследственных</p>	<p>Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену</p>

4	ПК-2: Способен определять у пациентов основные патологические состояния, симптомы, синдромы стоматологических заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	ПК-2.1: Диагностирует у пациентов основные патологические состояния, симптомы, синдромы стоматологических заболеваний, учитывая их общие и специфические признаки	заболеваний. <b>Знать:</b> Основные патологические состояния, симптомы, синдромы генетических заболеваний, их общие и специфические признаки. <b>Уметь:</b> Выявлять у пациентов симптомы и синдромы наследственных заболеваний, их нозологические формы. <b>Владеть:</b> Навыками определения необходимого диагностического поиска, направленного на раннюю диагностику, выявление причин и условий возникновения и развития наследственной патологии.	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену
		ПК-2.2: Устанавливает нозологическую форму стоматологического заболевания, патологического состояния, симптома или синдрома в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	<b>Знать:</b> Нозологические формы, патологические состояния, симптомы или синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра. <b>Уметь:</b> Выявлять	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену

			<p>патологические состояния, симптомы или синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p> <p><b>Владеть:</b> Навыком определения у пациентов основных патологических состояний, симптомов или синдромов наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p>	
5	<p>ПК-3: Способен определять тактику ведения больных с различными стоматологическими заболеваниями</p>	<p>ПК-3.3: Информировать пациента о тактике, средствах и методах лечения, возможных осложнениях и побочных эффектах при лечении стоматологического заболевания</p>	<p><b>Знать:</b> Тактику, средства и методы лечения наследственных заболеваний, возможные осложнения и побочные эффекты при лечении заболевания.</p> <p><b>Уметь:</b> представлять информацию в понятном для пациента виде о тактике, средствах и методах лечения, возможных осложнениях и побочных эффектах</p>	<p>Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов и практических задач к экзамену</p>

			при лечении заболевания. <b>Владеть:</b> Навыками доступного информирования пациента и его окружения об использовании методах исследования, назначенных препаратов, возможных побочных эффектах, прогнозе и исходе заболевания.	
--	--	--	--	--

**2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности в процессе освоения образовательной программы, критерии оценивания.**

**Текущая аттестация по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии»**

Обучающиеся по специальности 31.05.03 Стоматология проходят текущую аттестацию в А семестре.

Оценочные средства текущего контроля:

- устный опрос;
- практические задачи;
- тестовые задания;
- реферат;
- доклад.

Основные виды оценочных средств по темам представлены в таблице

<b>№ п/п</b>	<b>Контролируемые разделы (темы) дисциплины</b>	<b>Код контролируемой компетенции/ Индикаторы достижения компетенций</b>	<b>Наименование оценочного средства</b>
1.	Тема 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	ОПК-4.1, ОПК-4.2, ОПК-9.1, ОПК-9.2, ОПК-9.3, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3, ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-3.3	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов
2.	Тема 2. Общая характеристика хромосомных болезней	ОПК-4.1, ОПК-4.2, ОПК-9.1, ОПК-9.2, ОПК-9.3, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3, ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-3.3	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов
3.	Тема 3. Общая характеристика моногенных и мультифакториальных болезней	ОПК-4.1, ОПК-4.2, ОПК-9.1, ОПК-9.2, ОПК-9.3, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3, ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-3.3	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов
4.	Тема 4. Профилактика наследственной патологии	ОПК-4.1, ОПК-4.2, ОПК-9.1, ОПК-9.2, ОПК-9.3, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3, ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-3.3	Вопросы для устного опроса Практические задачи Тестовые задания Темы докладов и рефератов

**Вопросы для устного опроса**

1. Основные задачи медицинской генетики.
2. Распространение наследственных форм патологии.
3. Понятия «наследственные болезни» и «врожденные болезни».
4. Экзогенные причины развития патологии челюстно-лицевой области.

5. Эндогенные причины развития патологии челюстно-лицевой области.
6. Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний.
7. Этапы постановки диагноза наследственной болезни. Клинико-генеалогический метод.
8. Составление родословной.
9. Развитие лица. Развитие полости рта. Развитие челюстей и зубов.
10. Виды врожденных пороков развития лица и челюстей.
11. Классификация пороков развития лица и челюстей.
12. Причины и механизм возникновения врожденных расщелин лица.
13. Частота и виды врожденных расщелин лица.
14. Поперечная расщелина лица. Этиология. Патогенез.
15. Клиническая картина. Лечение. Косая расщелина лица. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Лечение.
16. Врожденные синдромы с вовлечением челюстно-лицевой области.
17. Врожденные кисты челюстно-лицевой области и шеи. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Лечение.
18. Свищи челюстно-лицевой области и шеи. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Лечение.
19. Статистика врожденных расщелин верхней губы и неба.
20. Классификация врожденных расщелин верхней губы и неба. Вторичные деформации челюстей при расщелинах неба.
21. Сроки операций при врожденных расщелинах верхней губы и неба.
22. Задачи операций при врожденных расщелинах верхней губы и неба. Возрастные показания.
23. Территориальный центр диспансеризации. Задачи центра. Специалисты, осуществляющие диспансерное наблюдение и лечение.
24. Виды профилактики наследственной патологии. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
25. Диагностика наследственной патологии: инвазивные и неинвазивные методы.
26. Основные принципы современной биоэтики.
27. Основные правила современной биоэтики.

### **Средство оценивания: устный опрос**

#### Шкала оценивания:

– оценка «отлично» выставляется, если обучающийся не только глубоко и прочно усвоил весь программный материал, но и проявил знания, выходящие за его пределы, почерпнутые из дополнительных источников (учебная литература, научно-популярная литература, научные статьи и монографии, сборники научных трудов и интернет-ресурсы и т. п.); умеет самостоятельно обобщать программный материал, не допуская ошибок, проанализировать его с точки зрения различных школ и взглядов; увязывает знания с практикой; приводит примеры, демонстрирующие глубокое понимание материала или проблемы;

– оценка «хорошо» выставляется, если обучающийся твердо знает программный материал, грамотно и последовательно его излагает, увязывает с практикой, не допуская существенных неточностей в ответе на вопросы;

– оценка «удовлетворительно» выставляется, если обучающийся усвоил только основной программный материал, но не знает отдельных положений, в ответе допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала;

– оценка «неудовлетворительно» выставляется, если обучающийся не знает значительной части основного программного материала, в ответе допускает существенные ошибки, неправильные формулировки.

## Практические задачи

**Задача №1.** 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.

*Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.*

*Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?*

*К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?*

*К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?*

*Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?*

**Задача №2.** У детей до 10 лет при этом заболевании отмечается ускоренное формирование и раннее прорезывание зубов, недостаточная минерализация и множественный кариес. В пубертатном периоде выявляется гипертрофия слизистой оболочки десневого края и развитие гипертрофического гингивита. При длительности течения заболевания более 4 лет выявляются, кроме множественного кариеса, эрозия твердых тканей зубов. В пубертатном периоде (ювенильная струма) и при обострении токсического зоба во время беременности наблюдаются значительные поражения твердых тканей зубов и возможно развитие гипертрофического гингивита. Преобладающий возраст 20 - 50 лет. Соотношение полов: 1М: 1Ж.

*Поставьте правильный диагноз.*

**Задача №3.** Назовите заболевание, для которого характерна такая клиническая картина. 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.

*Поставьте диагноз терапевтической патологии.*

*Укажите возможные причины данного заболевания.*

*Укажите местные факторы риска, способствующие развитию данной патологии.*

*Перечислите мероприятия, используемые при реабилитации пациентов с данной патологией.*

**Задача №4.** 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.

*Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.*

*Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.*

*С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?*

*Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?*

*Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?*

**Задача №5.** 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 – луковичеобразная. На ортопантограмме выявлена прогрессирующая кальцификация (облитерация) полости зуба и корневых каналов, узкие корни и каналы, отсутствие пульповых камер. Отмечается искривление и истончение корней зубов.

*Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.*

*Что свойственно наследственной патологии?*

*С мутацией какого гена связана данная патология?*

### **Средство оценивания: практические задачи**

Шкала оценивания:

Практическая задача оценивается по 5-балльной шкале. Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если задача правильно решена, приведена подробная аргументация своего решения, показано хорошее знание теоретических аспектов решения задачи.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если задача правильно решена, приведена достаточная аргументация своего решения, показано определенное знание теоретических аспектов решения задачи.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если задача частично правильно решена, приведена недостаточная аргументация своего решения, не прослеживается знание теоретических аспектов решения задачи.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если задача неправильно решена, отсутствуют необходимые знания теоретических аспектов решения задачи.

### **Перечень тем рефератов и докладов по дисциплине**

#### **«Медицинская генетика в стоматологии»**

1. Роль наследственной среды в развитии патологии челюстно-лицевой области.
2. Классификация наследственной патологии.
3. Общие принципы клинической диагностики наследственных стоматологических заболеваний.
4. Клинико-генеалогический метод.
5. Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний.
6. Эмбриональное развитие лица и челюстей.
7. Возможные причины нарушения эмбрионального развития лица и челюстей.
8. Врожденные пороки развития, их виды.
9. Врожденные расщелины лица; понятие о причинах и механизме их образования.
10. Медико-генетическое консультирование больных и их родственников как метод профилактики врожденных пороков развития.
11. Частота и виды врожденных расщелин.
12. Поперечная расщелина лица, косая расщелина.



13. Врожденные синдромы с вовлечением челюстно-лицевой области.
14. Врожденные кисты и свищи челюстно-лицевой области и шеи.
15. Дермоидные кисты.
16. Врожденные расщелины верхней губы и неба. Статистика, классификация.
17. Анатомические и функциональные нарушения.
18. Влияние врожденных расщелин губы и неба на общее развитие организма ребенка.
19. Вторичные деформации челюстей при расщелинах неба.
20. Сроки и задачи операций при врожденных расщелинах верхней губы и неба.
21. Возрастные показания.
22. Диспансеризация детей с врожденными расщелинами верхней губы и неба.
23. Организация. Учреждения, выполняющие роль лечебно-профилактических центров.
24. Специалисты, осуществляющие диспансерное наблюдение, лечение, реабилитацию больных (детские стоматологи - ортодонт, хирург, терапевт, логопед, педиатр, отоларинголог, психоневролог, методист по лечебной физкультуре, медицинский генетик).
25. Профилактика наследственной патологии.
26. Этические вопросы медицинской генетики.

### **Средство оценивания: реферат**

Шкала оценивания:

Реферат оценивается по 100-балльной шкале.

Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

86-100 баллов – «отлично»;

70- 85 баллов – «хорошо»;

51-69 баллов – «удовлетворительно»;

менее 51 балла – «неудовлетворительно».

Критерии	Показатели
1. Новизна реферированного материала. Максимальная оценка – 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. Максимальная оценка – 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 историческими источниками и литературой, систематизировать и структурировать материал; – умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы.

<p>3. Обоснованность выбора источников и литературы. Максимальная оценка – 20 баллов.</p>	<p>– круг, полнота использования исторических источников и литературы по проблеме; – привлечение новейших работ по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов, интернет-ресурсов и т. д.).</p>
<p>4. Соблюдение требований к оформлению. Максимальная оценка – 15 баллов.</p>	<p>– правильное оформление ссылок на использованные источники и литературу; – грамотность и культура изложения; – использование рекомендованного количества исторических источников и литературы; – владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы; – соблюдение требований к объему реферата; – культура оформления: выделение абзацев, глав и параграфов.</p>
<p>5. Грамотность. Максимальная оценка – 15 баллов.</p>	<p>– отсутствие орфографических и синтаксических ошибок, стилистических погрешностей; – отсутствие опечаток, сокращений слов, кроме общепринятых; – литературный стиль.</p>

#### **Средство оценивания: доклад**

Шкала оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется, если:

- доклад производит выдающееся впечатление, сопровождается иллюстративным материалом;
- обучающийся представил демонстрационный материал и прекрасно в нем ориентировался;
- автор отвечает на вопросы аудитории;
- показано владение специальным аппаратом;
- выводы полностью отражают поставленные цели и содержание работы.

Оценка **«хорошо»** выставляется, если:

- доклад четко выстроен;
- демонстрационный материал использовался в докладе, хорошо оформлен, но есть неточности;
- обучающийся не может ответить на некоторые вопросы;
- докладчик уверенно использовал общенаучные и специальные термины;
- выводы докладчика не являются четкими.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется, если:

- доклад зачитывается;
- представленный демонстрационный материал не использовался докладчиком или был оформлен плохо, неграмотно;
- докладчик не может четко ответить на вопросы аудитории;
- показано неполное владение базовым научным и профессиональным аппаратом;
- выводы имеются, но они не доказаны.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется, если:

- содержание доклада не соответствует теме;

- отсутствует демонстрационный материал;
- докладчик не может ответить на вопросы;
- докладчик не понимает специальную терминологию, связанную с темой доклада;
- отсутствуют выводы.

### **Тестовые задания**

1. Основная цель медицинской генетики:
  - А) создание специализированных центров по решению вопросов медицинской генетики
  - Б) изучение роли генетических составляющих в этиологии и патогенезе различных заболеваний человека
  - В) проведение мероприятий по просвещению общественности в медицинской генетике
  - Г) составление учетных данных об изменениях распространенности генетических заболеваний
2. В задачи медицинской генетики входят:
  - А) диагностика наследственных заболеваний;
  - Б) анализ их распространенности в различных популяциях и этнических группах;
  - В) медико-генетическое консультирование семей больных;
  - Г) профилактика наследственных заболеваний на базе пренатальной диагностики
  - Д) все перечисленное
3. Генетика изучает:
  - А) индивидуальное развитие особей
  - Б) закономерности наследственности
  - В) закономерности изменчивости строение и функции организмов возникновение жизни на земле
4. Доминирование – это:
  - А) признак, который в гетерозиготе подавляет действие альтернативной аллели признак, не проявляющий свое действие в гетерозиготе
  - Б) признак, проявляющийся в первом поколении признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии промежуточный признак, проявляющийся в гетерозиготном состоянии
5. Наследственность – это:
  - А) способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
  - Б) общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации изменение наследственных задатков, а также варибельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой период существования клетки, от одного деления до следующего
6. Изменчивость – это:
  - А) способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает
  - Б) хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации
  - В) изменение наследственных задатков, а также варибельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой период существования клетки, от одного деления до следующего
7. Медико-генетическое консультирование показано при:

- А) врожденной полной двусторонней расщелине верхней губы
  - Б) вторичном деформирующем остеоартрозе ВНЧС
  - В) папилломе кончика языка
  - Г) херувизме
  - Д) ретенционной кисте слизистой оболочки нижней губы
8. Причина запоздалого прорезывания зубов:
- А) наследственность
  - Б) нарушение процесса минерализации эмали
  - В) эндокринные заболевания
  - Г) недоразвитие челюстных костей
9. Система гипоплазия молочных зубов обусловлена:
- А) сниженным содержанием F в питьевой воде
  - Б) отягощенной наследственностью
  - В) замедленным прорезыванием
  - Г) действием кариесогенных факторов
  - Д) нарушением внутриутробного развития
10. В группу повышенного риска по мультифакториальной патологии относят на основании:
- А) генеалогических данных
  - Б) иммунологических и биохимических показателей тяжести заболевания
- результатов цитогенетического исследования
11. Генетическая обусловленность мультифакториальных патологий:
- А) болезнь передается соответственно менделевским законам наследования
  - Б) более высокая конкордантность у монозиготных близнецов в сравнении с таковой у дизиготных близнецов (в сходных средовых условиях)
  - В) заболеваемость у биологических родственников выше, чем у родственников, не имеющих кровного родства
12. Множественные врожденные пороки развития:
- А) врожденная расщелина губы и неба
  - Б) врожденная расщелина губы и полидактилия дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки
  - В) микроцефалия и косопласть микрофтальмия и анофтальмия
13. Множественные врожденные пороки развития:
- А) врожденная расщелина губы и микрофтальмия
  - Б) врожденная расщелина губы и неба
  - В) врожденная расщелина губы и полидактилия косопласть и плоскостопие
  - Г) косопласть и пороки сердца

### **Средство оценивания: тест**

Шкала оценивания:

Если обучающийся ответил правильно на 91-100 % вопросов, то ему ставится оценка «отлично».

Если обучающийся ответил правильно на 71-90 % вопросов, то он получает оценку «хорошо».

Если обучающийся ответил правильно на 51-70 % вопросов, то ему ставится оценка «удовлетворительно».

Если обучающийся ответил правильно менее чем на 51 % вопросов, то дисциплина считается неусвоенной, и он получает оценку «неудовлетворительно».

## Промежуточная аттестация по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии»

Обучающиеся по специальности 31.05.03 Стоматология проходят промежуточную аттестацию в форме экзамена по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии» в А семестре.

При проведении экзамена по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии» может использоваться устная или письменная форма проведения.

**Примерная структура экзамена по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии»:**

### **1. устный ответ на вопросы**

Обучающимся на экзамене дается время на подготовку вопросов теоретического характера и практического задания.

### **2. выполнение тестовых заданий**

Тестовые задания выполняются в течение 30 минут и состоят из 20-30 вопросов разных типов. Преподаватель готовит несколько вариантов тестовых заданий.

**Ответ обучающегося на экзамене должен отвечать следующим требованиям:**

- научность, знание и умение пользоваться понятийным аппаратом;
- изложение вопросов в методологическом аспекте, аргументация основных положений ответа примерами из современной практики из опыта профессиональной деятельности;
- осведомленность в важнейших современных вопросах истории России и всеобщей истории.

**Выполнение практического задания должно отвечать следующим требованиям:**

- владение профессиональной терминологией;
- последовательное и аргументированное изложение решения.

### Критерии оценивания ответов на экзамене

Уровень освоения компетенции	Формулировка требований к степени сформированности компетенций	Шкала оценивания
Высокий	Владеет навыком внедрения профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи. Владеет навыками организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения. Владеет навыками сбора генеалогического анамнеза, анализа результатов осмотра, лабораторных и инструментальных методов исследования. Владеет методологией описания морфологических и клинических признаков наследственных заболеваний. Владеет методами изучения наследственности у человека	Отлично

	<p>(цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод).</p> <p>Владеет навыками первичного и повторного осмотра пациентов, получения информации от пациентов (их родственников/законных представителей) для постановки предварительного диагноза.</p> <p>Владеет навыками работы со стоматологическими инструментами, методикой чтения рентген снимков.</p> <p>Владеет навыками интерпретации полученной от пациентов (их родственников/законных представителей) информации, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных исследований в целях установления факта наличия или отсутствия наследственных заболеваний.</p> <p>Владеет навыками определения необходимого диагностического поиска, направленного на раннюю диагностику, выявление причин и условий возникновения и развития наследственной патологии.</p> <p>Владеет навыком определения у пациентов основных патологических состояний, симптомов или синдромов наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p> <p>Владеет навыками доступного информирования пациента и его окружения об использовании методах исследования, назначенных препаратов, возможных побочных эффектах, прогнозе и исходе заболевания.</p>	
Продвинутый	<p>Разрабатывает профилактические мероприятия с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.</p> <p>Организовывает и проводит мероприятия по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p> <p>Объясняет характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию микроаномалий и пороков; намечает объем дополнительных исследований для уточнения диагноза.</p> <p>Дифференцирует морфофункциональные, физиологические и патологические</p>	Хорошо

	<p>процессы в организме человека при наследственном предрасположении.</p> <p>Выбирает оптимальные методы функциональной диагностики, применяемые для выявления наследственной патологии.</p> <p>Проводит общее клиническое обследование пациента с целью установления предварительного диагноза.</p> <p>Обосновывает необходимость и объем лабораторных и инструментальных исследований, интерпретирует и анализирует результаты первичного и повторного осмотров пациентов, данные лабораторных, инструментальных и других дополнительных методов исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания.</p> <p>Интерпретирует полученную от пациентов (их родственников/законных представителей) информацию, результаты осмотра, лабораторных, инструментальных исследований.</p> <p>Выявляет у пациентов симптомы и синдромы наследственных заболеваний, их нозологические формы.</p> <p>Выявляет патологические состояния, симптомы или синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p> <p>Представляет информацию в понятном для пациента виде о тактике, средствах и методах лечения, возможных осложнениях и побочных эффектах при лечении заболевания.</p>	
Базовый	<p>Имеет представление о теоретических основах разработки профилактических мероприятий с учетом факторов риска, медицинских показаний и в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи.</p> <p>Имеет представление о теоретических основах организации и проведения мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.</p> <p>Имеет представление об особенностях клинических проявлений наследственных заболеваний, врожденных аномалий</p>	Удовлетворительно

	<p>развития. Имеет представление о характеристике болезней с наследственным предрасположением. Имеет представление о методах изучения наследственности у человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый метод). Имеет представление об основных правилах сбора анамнеза пациента, проведения осмотра пациента для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний. Имеет представление о методах диагностики, значении специальных и дополнительных методов исследования для дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, медицинских показаниях и противопоказаниях к применению рентгенологического и других методов дополнительного обследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания. Имеет представление о методах сбора информации от пациентов (их родственников / законных представителей), показателях результатов лабораторных, инструментальных исследований. Имеет представление об основных патологических состояниях, симптомах, синдромах генетических заболеваний, их общих и специфических признаках. Имеет представление о нозологической форме, патологических состояниях, симптомах или синдромах наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра. Имеет представление о тактике, средствах и методах лечения наследственных заболеваний, возможных осложнениях и побочных эффектах при лечении заболевания.</p>	
Компетенции не сформированы	Не соответствует критериям оценки удовлетворительно	Неудовлетворительно

#### **Рекомендации по проведению экзамена**

1. Обучающиеся должны быть заранее ознакомлены с Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся АНО ВО МОСИ.
2. С критериями оценивания экзамена преподаватель обязан ознакомить обучающихся до начала экзамена.



3. Преподаватель в ходе экзамена проверяет уровень полученных в течение изучения дисциплины знаний, умений и навыков и сформированность компетенций.
4. Тестирование по дисциплине проводится в Центре оценки и контроля качества образования МОСИ.

### **Примерный перечень вопросов к экзамену**

1. История медицинской генетики, определение, цели, задачи.
2. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Классификация.
3. Классификация наследственных болезней.
4. Врожденные пороки развития, этиология.
5. Классификация врожденных пороков развития.
6. Методы изучения генетики человека.
7. Клинико-генеалогический метод медицинской генетики: этапы.
8. Клинико-генеалогический метод медицинской генетики: клиническое обследование.
9. Клинико-генеалогический метод медицинской генетики: составление и анализ родословной.
10. Хромосомные болезни. Классификация, патогенез.
11. Диагностические признаки хромосомных болезней. Диагностика.
12. Клиническая характеристика хромосомных болезней.
13. Моногенные болезни. Характерные признаки.
14. Классификация моногенных болезней.
15. Диагностика моногенных болезней.
16. Мультифакториальные болезни, характерные признаки.
17. Диагностика, лечение и профилактика мультифакториальных болезней.
18. Периоды развития зуба.
19. Генетические факторы формирования аномалий зубов.
20. Аномалии развития зубов.
21. Аномалии полости рта – язык, десна, слизистая
22. Аномалии полости рта – небо, альвеолярный отросток.
23. Медико-генетическое консультирование, задачи.
24. Этапы медико-генетического консультирования.
25. Генетические основы профилактики наследственной патологии.
26. Пренатальная диагностика: методы, показания к применению.

### **Примерный перечень практических задач**

**Задача №1.** 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.

*Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии. К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?*

*На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?*

*Что является специфическим маркером данной патологии?*

**Задача №2.** Ахондроплазия (частичное или полное недоразвитие конечностей, карликовость) наследуется как аутосомно-доминантный признак, гомозиготы погибают в раннем возрасте, гетерозиготы сохраняют жизнеспособность. Гипоплазия эмали зубов (резкое истончение эмали с изменением её цвета) имеет разные типы наследования, один из них – это аутосомно-рецессивное наследование. В семье, где отец имел гипоплазию и гетерозиготен по ахондроплазии, а мать не имела этих признаков, родился ребенок с обеими патологиями.

*Определите возможность рождения следующего ребенка с патологическими признаками и укажите, при каких генотипах родителей это возможно.*

**Задача №3.** 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-ой 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 гиперемированная, эрозивная поверхность. Десна в области всех зубов гиперемированна, 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.

*О каком заболевании идет речь.*

*Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку.*

*Определите тип наследования данного заболевания?*

*Какова вероятность рождения ребенка с выявленной патологией, при данном типе наследования?*

**Задача №4.** 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.

*Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.*

*Укажите возможные причины данного заболевания.*

*Укажите местные факторы риска, способствующие развитию данной патологии.*

*Перечислите мероприятия, используемые при реабилитации пациентов с данной патологией.*

**Задача №5.** 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.

*О каком заболевании идет речь.*

*Какой диагностический метод необходим для подтверждения диагноза.*

*Укажите возможную причину данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.*

*С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику данной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.*

### **3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

#### Средство оценивания: устный опрос МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПРИ ПОДГОТОВКЕ К УСТНОМУ ОПРОСУ

Устный опрос - удобная форма текущего контроля знаний. Целью устного опроса является обобщение и закрепление изученного материала. Главное преимущество – занимает мало времени от 5 до 7 мин., при этом в зависимости от количества вопросов, позволяет проверить большой объем и глубину знаний. Устный опрос может проводиться несколько раз за тему, что позволяет диагностировать, контролировать и своевременно корректировать усвоение материала, что значительно повышает эффективность обучения и закрепляет знания учащихся.

Для успешной подготовки к устному опросу, обучающийся должен изучить/законспектировать рекомендованную литературу. Внимательно осмыслить лекционный материал. При ответе особо выделить главную мысль, сделать вывод.

#### Средство оценивания: доклад МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ ДОКЛАДА

Подготовка доклада – это вид самостоятельной работы, который способствует формированию навыков исследовательской работы, расширяет познавательные интересы, приучает критически мыслить. При написании доклада по заданной теме обучающиеся составляют план, подбирают основные источники. В процессе работы с источниками систематизируют полученные сведения, делают выводы и обобщения. Подготовка доклада требует от обучающихся большой самостоятельности и серьезной интеллектуальной работы, которая принесет наибольшую пользу, если будет включать с себя следующие этапы:

- изучение наиболее важных научных работ по данной теме, перечень которых, как правило, дает сам преподаватель;
- анализ изученного материала, выделение наиболее значимых для раскрытия темы фактов, мнений разных ученых и научных положений;
- обобщение и логическое построение материала доклада, например, в форме развернутого плана;
- написание текста доклада с соблюдением требований научного стиля.

Построение доклада включает три части: вступление, основную часть и заключение. Во вступлении указывается тема доклада, устанавливается логическая связь ее с другими темами или место рассматриваемой проблемы среди других проблем, дается краткий обзор источников, на материале которых раскрывается тема и т. п. Основная часть должна иметь четкое логическое построение, в ней должна быть раскрыта тема доклада. В заключении подводятся итоги, формулируются выводы, подчеркивается значение рассмотренной проблемы и т. п.

#### Средство оценивания: реферат МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ РЕФЕРАТА

Тему реферата обучающиеся выбирают самостоятельно, ориентируясь на прилагаемый примерный список. В реферате обучающиеся показывают знания дисциплины и умение реферировать, т. е. творчески анализировать прочитанный текст, а также умение аргументированно и ясно представлять свои мысли, с обязательными ссылками на использованные источники и литературу. В реферате желательно отразить различные точки зрения по вопросам выбранной темы.

Реферат следует писать в определенной последовательности. Обучающемуся необходимо ознакомиться с рабочей программой по дисциплине, выбрать нужную тему, подобрать и изучить рекомендованные документы и литературу. Если заинтересовавшая обучающегося тема не учтена в прилагаемом списке, то по согласованию с преподавателем можно предложить свою. Выбирая тему реферата, необходимо руководствоваться личным интересом и доступностью необходимых источников и литературы.

Поиск литературы по избранной теме следует осуществлять в систематическом и генеральном (алфавитном) каталогах библиотек (по фамилии автора или названию издания) на библиографических карточках или в электронном виде. Поиск литературы (особенно статей в сборниках и в коллективных монографиях) облегчит консультация с библиографом библиотеки. Возможен также поиск перечней литературы и источников по информационным сетевым ресурсам (Интернета).

Ознакомившись с литературой, обучающийся отбирает для своего реферата несколько научных работ (монографий, статей и др.). Выбирая нужную литературу, следует обратить внимание на выходные данные работы.

Объем реферата колеблется в пределах 25-30 страниц формата А-4 с кеглем 14 и полуторным интервалом между строками в обычной компьютерной редакторской программе. Отредактированная работа должна быть пронумерована (номер ставится в верхней части страницы, по центру) и сброшюрована.

Реферат должен быть оформлен в компьютерном варианте. Компьютерный текст должен быть выполнен следующим образом:

- текст набирается на одной стороне листа;
- стандартная страница формата А4 имеет следующие поля: правое – 10 мм, левое – 30 мм, верхнее и нижнее – 20 мм;
- межстрочный интервал – полуторный;
- гарнитура шрифта – Times New Roman;
- кегль шрифта – 14;
- абзацный отступ – 1,25 пт.

На титульном листе, который не нумеруется, указывается название полное название Института, кафедры, полное название темы реферата, курс, отделение, номер учебной группы, инициалы и фамилия обучающегося, а также ученая степень, ученое звание, инициалы и фамилия преподавателя, который будет проверять работу.

На второй странице размещается оглавление реферата, которое отражает структуру реферата и включает следующие разделы:

- введение, в котором необходимо обосновать выбор темы, сформулировать цель и основные задачи своего исследования, а также можно отразить методiku исследования;
- основная часть, состоящая из нескольких глав, которые выстраиваются по хронологическому или тематическому принципу, озаглавливаются в соответствии с проблемами, рассматриваемыми в реферате. Главы желательно разбивать на параграфы. Важно, чтобы разделы оглавления были построены логично, последовательно и наилучшим образом раскрывали тему реферата;
- заключение, в котором следует подвести итоги изучения темы, на основании источников, литературы и собственного понимания проблемы изложить свои выводы.

Ссылки на источники и литературу, использованные в реферате, обозначаются цифрами в положении верхнего индекса, а в подстрочных сносках (внизу страницы) указывается источник, на который ссылается автор. Сноска должна быть полной: с указанием фамилии и инициалов автора, названия книги, места и года ее издания, страницы, на которую сделана ссылка в тексте.

Цитирование (буквальное воспроизведение) текста других авторов в реферате следует использовать лишь в тех случаях, когда необходимо привести принципиальные положения, оптимально сформулированные выводы и оценки, прямую речь, фрагмент

документа и пр. В цитате недопустима любая замена слов. Если в работе содержатся выдержки (цитаты) из отдельных произведений или источников, их следует заключить в кавычки и указать источник, откуда взята данная цитата (автор, название сочинения, год и место издания, страница, например: Маршалова А. С. Система государственного и муниципального управления: Учебное пособие. – М., 2021. – С. 10.). Издательство в сносках обычно не указывается.

В реферате допускается передача того или иного эпизода или определенной мысли своими словами. В этом случае в тексте кавычки не ставятся, но в подстрочном примечании следует указать выходные данные источника. В тех случаях, когда сноска делается повторно на одно и то же издание, тогда в подстрочном примечании выходные данные не приводятся полностью.

Например:

Выработка политических ориентиров в значительной степени основана не на строго рациональном или научном анализе, а на понимании необходимости защиты тех или иных социальных интересов, осознании характера сопутствующей им конкуренции.

Т.е. в первой сноске указывается автор, полное название, место, год издания, страницы, на которые ссылаются.

В дальнейшем в сноске следует писать: Там же. – С. 98.

Если сноска на данную работу дана после других источников, следует писать: Государственная политика: Учебное пособие. – С. 197. (без указания места и года издания).

Ссылки на Интернет даются с обязательной датой просмотра сайта, т. к. сайты часто обновляются и порой невозможно найти те материалы, которые использовались в реферате. Например: Федеральный закон от 14 ноября 2002 г. № 161-ФЗ «О государственных и муниципальных унитарных предприятиях» [электронный текстовый документ]. URL:[http://www.ranatruda.ru/ot\\_biblio/normativ/data\\_normativ/11/11264/index.php](http://www.ranatruda.ru/ot_biblio/normativ/data_normativ/11/11264/index.php) [дата обращения: 13.11.2015].

Вполне возможно помещение всех сносок реферата в специальный раздел Примечания.

В конце реферата приводится библиографический список, составленный в алфавитном порядке в соответствии с требованиями к оформлению справочно-библиографического аппарата. Источники и литература должны быть оформлены на разных страницах. Следует указывать только те источники и литературу, которую магистрант действительно изучил.

Библиографический список и сноски оформляются в соответствии с действующими стандартами. Реферат может содержать приложения в форме схем, таблиц, образцов документов и другие изображения в соответствии с темой исследования.

При написании реферата должно быть использовано не менее 25 источников или единиц литературы (книг, статей, интернет-сайтов, документов и др.). Учебники, энциклопедические и справочные издания не являются основной литературой и не входят в круг этих 25 наименований.

Если в реферате магистрант желает привести небольшие по объему документы или отдельные разделы источников, касающиеся выбранной темы, различные схемы, таблицы, диаграммы, карты, образцы типовых и эксклюзивных документов и другую информацию по основам государственного и муниципального управления, то их можно привести в разделе Приложения. При этом каждое приложение должно быть пронумеровано и снабжено указанием, откуда взята информация для него.

Введение, заключение, новые главы, библиографический список, должны начинаться с нового листа.

Все страницы работы, включая оглавление и библиографический список, нумеруются по порядку с титульного листа (на нем цифра не ставится) до последней страницы без пропусков и повторений. Порядковый номер проставляется внизу страницы

по центру, начиная с цифры 2.

В реферате желательно высказывание самостоятельных суждений, аргументов в пользу своей точки зрения на исследуемую проблему. При заимствовании материала из первоисточников обязательны ссылки на автора источника или интернет-ресурс, откуда взята информация. Реферат, значительная часть которого текстуально переписана из какого-либо источника, не может быть оценена на положительную оценку.

Средство оценивания: тест  
МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ  
ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

Непременной сопутствующей процедурой преподавания любой дисциплины являлся контроль уровня усвоения учебного материала. В настоящее время среди разнообразных форм контроля в учебном процессе стали активно применяться тестовые задания, которые позволяют относительно быстро определить уровень знаний обучающихся. Тестовые задания является одной из наиболее научно обоснованных процедур для выявления реального качества знания у испытуемого обучающегося. Впрочем, тестирование не может заменить собой другие педагогические средства контроля, используемые сегодня преподавателями. В их арсенале остаются устные экзамены, контрольные работы, опросы обучающихся и другие разнообразные средства. Они обладают своими преимуществами и недостатками и посему они наиболее эффективны при их комплексном применении в учебной практике.

По этой причине каждое из перечисленных средств применяется преподавателями на определенных этапах изучения дисциплины. Самое главное преимущество тестов – в том, что они позволяют преподавателю и самому обучающемуся при самоконтроле провести объективную и независимую оценку уровня знаний в соответствии с общими образовательными требованиями. Наиболее важным положительным признаком тестового задания является однозначность интерпретации результатов его выполнения. Благодаря этому процедура проверки может быть доведена до высокого уровня автоматизма с минимальными временными затратами. При проведении тестирования степень сложности предлагаемых вопросов определяются преподавателем в зависимости от уровня подготовленности группы.