

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Басий Раиса Васильевна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 12.02.2025 08:58:53
Уникальный программный ключ:
1f1f00dcee08ce5fee9b1af247120f3bdc9e28f8

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Проректор по учебной работе
Басий Р.В.
2024 г.



Рабочая программа дисциплины

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ

для студентов 4 курса стоматологического факультета

Направление подготовки	31.00.00 Клиническая медицина
Специальность	31.05.03 Стоматология
Форма обучения:	очная

г. Донецк
2024

Разработчики рабочей программы:


Зенько Наталья Анатольевна

Заведующая кафедрой стоматологии
детского возраста, доцент

Редько Анна Алексеевна


доцент кафедры стоматологии
детского возраста

Рабочая программа учебной дисциплины обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры стоматологии детского возраста «27» ноября 2024г. Протокол № 8

Зав. кафедрой стоматологии детского возраста, доцент  Н.А. Зенько

Рабочая программа рассмотрена на заседании профильной методической комиссии по стоматологическим дисциплинам «29» ноября 2024 г. Протокол № 2

Председатель комиссии, доцент



В. Е. Жданов

Директор библиотеки



И. В. Жданова

Рабочая программа в составе учебно-методического комплекса дисциплины утверждена в качестве компонента ОП в составе комплекта документов ОП на заседании ученого совета ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России протокол № 10 от «24» декабря 2024 г.

1. Пояснительная записка

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика в стоматологии» разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по направлению подготовки 31.00.00 Клиническая медицина для специальности 31.05.03 Стоматология.

2. Цель и задачи учебной дисциплины

Цель - формирование у студентов системных знаний об основах и последних достижениях медицинской генетики для использования полученных знаний в практической и научной деятельности. В процессе освоения данной дисциплины студент формирует и демонстрирует профессиональные компетенции.

Задачи:

- овладение знаниями о природе наследственных и врожденных заболеваний человека: этиологии, механизмах патогенеза, классификации; причинах клинического полиморфизма, общей семиотики и использование этих знаний для дифференциальной диагностики;
- приобретение навыков правильного сбора анамнеза, осмотра пациента и описания его фенотипа;
- изучение характеристик различных классов наследственных заболеваний и методов их диагностики (в частности, стоматологических);
- овладение знаниями о принципах профилактики наследственных заболеваний и особенностях профессиональной деятельности врача-стоматолога в отношении этой категории пациентов с выявлением групп повышенного риска указанной патологии.

3. Место учебной дисциплины в структуре основной образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» входит в основную часть Блока 1 «Дисциплины» учебного плана подготовки специалистов.

3.1. Перечень дисциплин и практик, освоение которых необходимо для изучения данного предмета:

ИНОСТРАННЫЙ ЯЗЫК

Знания: языкового материала (лексики, грамматики, структурных и языковых моделей) в профессиональном контексте на уровне, определенном Советом Европы как B2 (профессиональный язык); грамматических структур, характерных для устной и письменной профессионально-ориентированной коммуникации; базовой нормативной грамматики в активном владении и сложных грамматических конструкций для пассивного восприятия;

общеупотребительной, общемедицинской и профессиональной лексики; общий объем – 4000 лексических единиц, из них 1200 лексических ед. профессионально - ориентированной); интернациональной лексики, в том числе «ложных друзей переводчика»; регистров (стилей) общения, в том числе характерных для профессионального общения; языковых особенностей Интернет - коммуникаций.

Умения: общаться (устно и письменно) на иностранном языке на профессиональные и повседневные темы; воспринимать содержание текстов заданного уровня сложности профессионально-ориентированного характера и переводить (со словарем) иностранные тексты профессиональной направленности; общаться в большинстве ситуаций, которые могут возникнуть во время пребывания в стране изучаемого языка, а также в рамках тем, определенных данной программой; работать со справочной литературой и другими источниками информации; представлять англоязычную информацию профессионального характера в виде перевода, пересказа, краткого изложения, плана; использовать Интернет-ресурсы для извлечения иноязычной информации в учебных и научных целях.

АНАТОМИЯ ЧЕЛОВЕКА – АНАТОМИЯ ГОЛОВЫ И ШЕИ

Знания: традиционных и современных методов анатомических исследований; значение фундаментальных исследований анатомической науки для практической и теоретической медицины; основных этапов развития анатомии, ее значение для медицины и биологии; основы анатомической терминологии в русском и латинском эквивалентах; основы историко-медицинской терминологии; этических норм поведения в "анатомическом театре", уважительное и бережное отношение к органам человеческого тела и трупу; общих закономерностей строения тела человека, структурно-функциональных взаимоотношений частей организма; анатомо-топографических взаимоотношений органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков; основных деталей строения и топографии органов, их систем, их основные функции в различные возрастные периоды; возможных вариантов строения, основных аномалий и пороков развития органов и их систем; значения фундаментальных исследований анатомической науки для практической и теоретической медицины; основных принципов и методов работы с учебной и научной информацией.

Умения: препарировать мышцы и фасции, крупные сосуды, нервы, протоки желез, отдельные органы; описать визуальное изображение органов и систем органов, полученных различными методами анатомического исследования; называть на латинском языке анатомические объекты; применять на практике полученные знания; ориентироваться в топографии и деталях строения органов на анатомических препаратах; находить и прощупывать на теле живого человека основные костные и мышечные ориентиры, наносить проекцию основных сосудисто-нервных пучков областей тела человека; правильно называть и демонстрировать движения в

суставах тела человека; выявлять и объяснять механизм формирования аномалий и пороков развития; работать с научной литературой по дисциплине и составлять отчёты по результатам работы.

НОРМАЛЬНАЯ ФИЗИОЛОГИЯ – ФИЗИОЛОГИЯ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ

Знания: основных физиологических понятий и терминов; анатомо-физиологических, возрастно-половых и индивидуальных особенностей строения и развития здорового организма; механизмов и принципов регуляции сенсорных и висцеральных систем при различных физиологических состояниях; механизмов и принципов регуляции условно-рефлекторной и психической деятельности человека при различных физиологических состояниях; механизмов функционирования возбудимых тканей при различных физиологических состояниях. основных физиологических механизмов регуляции процессов адаптации организма; основных физиологических методов оценки функционирования висцеральных систем; основных физиологических методов исследования возбудимых тканей; основных физиологических методов оценки функционирования сенсорных систем; основных физиологических методов оценки условно-рефлекторной и психической деятельности человека.

Умения: абстрактно мыслить, использовать методы анализа и синтеза в работе, соотносить теоретические положения с конкретными данными, устанавливать причинно-следственные связи, использовать методы принятия решений, делать выводы; применять физиологические понятия и термины при оценке функциональных состояний и интерпретации результатов физиологических методов исследования организма; идентифицировать проявления различных функциональных состояний клеток, органов и систем организма; анализировать механизмы формирования функционального состояния организма на основании полученных результатов; интерпретировать результаты обследования организма для решения профессиональных задач.

ФАРМАКОЛОГИЯ

Знания: истории изыскания эффективных средств лечения и профилактики; необходимой медицинской и фармацевтической терминологии на латинском и иностранном языках; физико-химической сущности процессов, происходящих в живом организме на молекулярном, клеточном, тканевом и органном уровнях; способов выражения концентрации веществ в растворах; классификации (перечень основных групп современных медикаментов, их основных представителей) и основных характеристик лекарственных средств, типовые эффекты, присущие группе, фармакодинамику и фармакокинетику, показания и противопоказания к применению лекарственных средств, уровень применяемых дозировок, побочные эффекты; общих принципов оформления рецептов и составления

рецептурных прописей лекарственных средств; применения основных антибактериальных и противовирусных препаратов.

Умения: анализировать действие лекарственных средств по совокупности их фармакологических свойств и возможность их использования для терапевтического лечения; выписывать рецепты лекарственных средств в основных лекарственных формах, использовать различные лекарственные формы при лечении определенных патологических состояний, исходя из особенностей их фармакодинамики и фармакокинетики; применять основные антибактериальные, противовирусные и биологические препараты; предвидеть основные побочные эффекты и осложнения при использовании различных групп медикаментов, оценивать возможные проявления при передозировке лекарственных средств и способы их устранения; обосновывать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний, выбирать лекарственные группы веществ при наиболее частых патологических синдромах, заболеваниях и состояниях.

Навыки: изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики; чтения и письма на латинском языке клинических и фармацевтических терминов и рецептов; выбора лекарственного средства по совокупности его фармакологических свойств, механизмов и локализации действия и возможности замены препаратом из других групп; выбора определенной лекарственной формы, дозы и пути введения препаратов с учетом патологического состояния; выписывания лекарственных средств в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики; основ лечебных мероприятий по оказанию первой врачебной помощи при неотложных и угрожающих жизни состояниях, остром отравлении лекарственными средствами.

ЛУЧЕВАЯ ДИАГНОСТИКА

Знания: диагностические возможности, показания и противопоказания к использованию лучевых методов исследования; лучевую семиотику.

Умения: интерпретировать принципы получения медицинского изображения различными лучевыми методами исследования и назначение этих методов; анализировать общую лучевую семиотику заболеваний различных органов и систем; распознавать анатомические структуры органов челюстно-лицевой области на изображениях, полученных различными лучевыми методами исследования; определять ведущий лучевой синдром и анализировать лучевую семиотику функционально-морфологических изменений при патологии челюстно-лицевой области; интерпретацией возможностей различных лучевых методов исследования в получении информации о состоянии органов челюстно-лицевой области;

Навыки: анализом лучевой семиотики функционально-

морфологических изменений при патологии различных органов и систем; основами лучевой диагностики неотложных состояний; анализом лучевой семиотики функционально-морфологических изменений при патологии челюстно-лицевой области; выбором оптимального метода лучевого исследования пациентов с патологией челюстно-лицевой области.

ПРОПЕДЕВТИКА ВНУТРЕННИХ БОЛЕЗНЕЙ

Знания: учения о здоровом образе жизни; взаимоотношений “врач-пациент”; морально-этических норм, правил, принципов профессионального поведения, прав пациента и врача; этических основ современного медицинского законодательства, обязанностей, прав, места врача в обществе; методики проведения клинического обследования больного; алгоритма диагностики основных нозологических форм; причин, основных механизмов развития и исходов типичных патологических процессов, нарушений функций организма и систем; клинической картины особенностей течения и возможных осложнений наиболее распространенных заболеваний, клинических синдромов; алгоритма диагностики клинического синдрома, современной классификации, методов диагностики и диагностических возможностей методов непосредственного исследования больного терапевтического профиля; современных методов клинического, лабораторного, инструментального обследования больных; возможностей поиска научно-медицинской информации по современным медицинским технологиям из различных источников

Умения: защищать права врача, среднего и младшего медицинского персонала и пациентов; выстраивать и поддерживать рабочие отношения с другими членами коллектива; определить статус пациента; провести опрос, физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию); составлять план обследования больного с различными синдромами; оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента; определить факторы риска; установить причину возникновения основных клинических синдромов; установить приоритеты для решения проблем здоровья пациента: критическое состояние, состояние с болевым синдромом, состояние с хроническим заболеванием; наметить объем дополнительных исследований в соответствии с клиническим синдромом и получения результата; оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования; использовать научно - медицинскую информацию по современным медицинским технологиям из различных источников для профессиональной деятельности.

Навыки: информирования пациентов и их родственников в соответствии с правилами «информированного согласия», принципами врачебной деонтологии и медицинской этики; методов опроса, осмотра, перкуссии, аускультации, пальпации пациента, интерпретацией лабораторных и инструментальных методов обследования больного; сопоставления морфологических и клинических проявлений болезни; методами

общеклинического, биохимического, иммунологического, инструментального обследования больного, интерпретацией результатов этих методов и обследования при различных синдромах внутренних болезней; алгоритмов синдромальной диагностики. методов анализа медицинской информации, опираясь на всеобъемлющие принципы доказательной медицины; алгоритмов постановки предварительного диагноза и при необходимости с последующим направлением их на дополнительное обследование и к врачам-специалистам; принципов анализа и дискуссии по научно-медицинской информации.

3.2. Перечень учебных дисциплин (последующих), обеспечиваемых данным предметом.

- а) «Детская стоматология»;
- б) «Ортодонтия и детское протезирование».

4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов з.е. / часов
Общий объём дисциплины	72
Аудиторная работа	36
Лекций	10
Практических занятий	26
Самостоятельная работа обучающихся	36
Формы промежуточной аттестации	
Зачёт с оценкой	

5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Коды формируемых компетенций	Компетенции (содержание)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения
ПК-1	Способен к проведению диагностики у детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями, установлению диагноза путем	ПК-1.1. Знает: ПК-1.1.2. Знает закономерности нормального функционирования органов челюстно-лицевой области, этиологию и патогенез развития	Знать: - основные генетические закономерности, роль генетических факторов в природе наследственных заболеваний; проявляющихся в полости рта и челюстно-лицевой области; - классификацию основных

сбора и анализа жалоб, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований с целью установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания и неотложных состояний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней.	патологических процессов;	генетических заболеваний и синдромов в стоматологии;
	ПК-1.1.3. Знает методы клинического обследования пациентов с заболеваниями челюстно-лицевой области, принципы постановки клинического диагноза;	Знать: - общие признаки, позволяющие заподозрить генетические заболевания и синдромы в стоматологии; - необходимые сведения об этиологии и патогенезе основных генетических заболеваний и синдромов в стоматологии;
	ПК-1.1.4. Знает клиническую картину заболеваний челюстно-лицевой области.	Знать: - частную семиотику наиболее распространенных основных генетических заболеваний и синдромов в черепно-лицевой области и зубо-челюстного аппарата; - алгоритм объективного обследования больного с целью выявления наследственной патологии. - показания для медико-генетического консультирования; - показания для неонатального скрининга и пренатальной диагностики основных генетических заболеваний и синдромов; - современные методы генетической диагностики и показания к цитогенетическому и биохимическому методам исследований.
ПК-1.2. Умеет: ПК-1.2.1. Умеет интерпретировать результаты сбора	Уметь: - устанавливать эмоционально-	

		<p>жалоб и анамнеза, определять объем основных и дополнительных методов исследования, формулировать предварительный диагноз;</p>	<p>психологический контакт с ребенком и его родителями;</p> <ul style="list-style-type: none"> - оценивать нервно-психическое развитие ребенка, его физическое и интеллектуальное развитие; - проводить стоматологическое обследование пациента с подозрением на наличие наследственной патологии и формулировать предварительный диагноз; - интерпретировать данные обследования других специалистов и дополнительных инструментально-лабораторных исследований.
		<p>ПК-1.2.2. Умеет проводить дифференциальную диагностику заболеваний, формулировать окончательный диагноз в соответствии с МКБ.</p>	<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - при обследовании пациента предположить или выявить и дифференцировать у него моногенное, хромосомное или мультифакториальное заболевание (собрать анамнестические данные, описать фенотип); - оценивать результаты стоматологического обследования; - оценить клинико-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования пациента, выделить ведущие симптомы, поставить диагноз основного заболевания; - изложить полученные при исследовании данные в историю болезни;

			<ul style="list-style-type: none"> - составлять план дополнительных исследований; - формулировать окончательный диагноз в соответствии с МКБ.
ПК-2	Способен к назначению и проведению лечения детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями, контролю его эффективности и безопасности.	ПК-2.1. Знает: ПК-2.1.2. Знает материаловедение, технологии, оборудование используемые в стоматологии;	Знать: материаловедение, технологии, оборудование используемые в медицинской генетике в стоматологии;
		ПК-2.2. Умеет: ПК-2.2.1. Умеет разрабатывать индивидуальный план лечения с учетом диагноза, возраста пациента, выраженности клинических проявлений, общесоматических заболеваний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями;	Уметь: <ul style="list-style-type: none"> - дать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников; - выделить семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного заболевания с наследственным предрасположением; - обосновывать разработку индивидуального плана лечения с учетом диагноза, возраста пациента, выраженности клинических проявлений, наличия сопутствующей патологии в соответствии с действующими протоколами лечения; - сформировать обоснованный алгоритм для правильного установления генетического диагноза, прогноза и профилактики заболеваний с наследственной предрасположенностью;

		ПК-2.2.2. Умеет контролировать эффективность и безопасность используемых немедикаментозных и медикаментозных методов лечения (лекарственных препаратов, медицинских изделий и специального оборудования, физических факторов);	Уметь: - интерпретировать эффективность и безопасность используемых немедикаментозных и медикаментозных методов лечения;
		ПК-2.2.3. Умеет проводить врачебные манипуляции в объеме, предусмотренном профессиональным стандартом.	Уметь: - интерпретировать проведение врачебных манипуляций в предусмотренном профессиональным стандартом объеме; - проводить профилактические мероприятия, предупреждающие возникновение моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний.

6. В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- основные генетические закономерности, роль генетических факторов в природе наследственных заболеваний; проявляющихся в полости рта и челюстно-лицевой области;
- классификацию основных генетических заболеваний и синдромов в стоматологии;
- общие признаки, позволяющие заподозрить генетические заболевания и синдромы в стоматологии;
- необходимые сведения об этиологии и патогенезе основных генетических заболеваний и синдромов в стоматологии;

- частную семиотику наиболее распространенных основных генетических заболеваний и синдромов в черепно-лицевой области и зубо-челюстного аппарата;
- алгоритм объективного обследования больного с целью выявления наследственной патологии;
- показания для медико-генетического консультирования;
- показания для неонатального скрининга и пренатальной диагностики основных генетических заболеваний и синдромов;
- современные методы генетической диагностики и показания к цитогенетическому и биохимическому методам исследований;
- материаловедение, технологии, оборудование используемые в медицинской генетике в стоматологии;

Уметь:

- устанавливать эмоционально-психологический контакт с ребенком и его родителями;
- оценивать нервно-психическое развитие ребенка, его физическое и интеллектуальное развитие;
- проводить стоматологическое обследование пациента с подозрением на наличие наследственной патологии и формулировать предварительный диагноз;
- интерпретировать данные обследования других специалистов и дополнительных инструментально-лабораторных исследований;
- при обследовании пациента предположить или выявить и дифференцировать у него моногенное, хромосомное или мультифакториальное заболевание (собрать анамнестические данные, описать фенотип);
- оценивать результаты стоматологического обследования;
- оценить клинико-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования пациента, выделить ведущие симптомы, поставить диагноз основного заболевания;
- изложить полученные при исследовании данные в историю болезни;
- составлять план дополнительных исследований;
- формулировать окончательный диагноз в соответствии с МКБ;
- дать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников;
- выделить семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного заболевания с наследственным предрасположением;

- обосновывать разработку индивидуального плана лечения с учетом диагноза, возраста пациента, выраженности клинических проявлений, наличия сопутствующей патологии в соответствии с действующими протоколами лечения;
- сформировать обоснованный алгоритм для правильного установления генетического диагноза, прогноза и профилактики заболеваний с наследственной предрасположенностью;
- интерпретировать эффективность и безопасность используемых немедикаментозных и медикаментозных методов лечения;
- интерпретировать проведение врачебных манипуляций в предусмотренном профессиональным стандартом объеме;
- проводить профилактические мероприятия, предупреждающие возникновение моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний.

7. Рабочая программа учебной дисциплины

7.1. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций*

Наименование раздела и тем	Аудио рные занятия		Всего часов на аудиторную работу	Самостоятельная работа студента	Зачёт с оценкой	Итого часов	Формируемые компетенции	Используй мые образова тельные технолог ии, способы и методы обучения	Формы текущего контрол я успеваем ости
	Лекции	Практические занятия							
Модуль «Медицинская генетика в стоматологии»	10	26	36	36		72	ПК 1, ПК 2	ПЛ, КПЗ, УФ, Пр.	Т, ЗС
Тема 1. Основы генетических закономерностей. Медицинская генетика в стоматологии. Фенотипические проявления наследственных болезней и изменений челюстно-лицевой области. Наследственные поражения твёрдых тканей зубов.	3	6	9	9		18	ПК 1 (ПК-1.1.2., ПК-1.1.3., ПК- 1.1.4.; ПК- 1.2.1, ПК-1.2. 2.) ПК 2 (ПК-2.1.2.; ПК-2.2.1., ПК- 2.2.2., ПК- 2.2.3.)	ПЛ, КПЗ, УФ, Пр.	Т, ЗС
Тема 2. Медико-генетическое консультирование. Генетически обусловленные заболевания пародонта.	2	5	7	7		14	ПК 1 (ПК-1.1.2., ПК-1.1.3., ПК- 1.1.4.; ПК- 1.2.1, ПК-1.2. 2.) ПК 2 (ПК-2.1.2.; ПК-2.2.1., ПК-	ПЛ, КПЗ, УФ, Пр.	Т, ЗС

							2.2.2., ПК-2.2.3.)		
Тема 3. Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика. Патогенез пороков развития. Проявления в полости рта при эндокринных заболеваниях, болезнях крови, нарушении обмена веществ, обусловленные генетическими факторами.	2	6	8	8		16	ПК 1 (ПК-1.1.2., ПК-1.1.3., ПК-1.1.4.; ПК-1.2.1, ПК-1.2.2.) ПК 2 (ПК-2.1.2.; ПК-2.2.1., ПК-2.2.2., ПК-2.2.3.)	ПЛ, КПЗ, УФ, Пр.	Т, ЗС
Тема 4. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта. Генетически обусловленные врожденные пороки лица и их профилактика. Клиническая генетика в ортодонтической практике. Ортодонтическая патология челюстно-лицевой области генетического происхождения у детей.	3	6	9	9		18	ПК 1 (ПК-1.1.2., ПК-1.1.3., ПК-1.1.4.; ПК-1.2.1, ПК-1.2.2.) ПК 2 (ПК-2.1.2.; ПК-2.2.1., ПК-2.2.2., ПК-2.2.3.)	ПЛ, КПЗ, УФ, Пр.	Т, ЗС
Тема 5. Итоговое занятие.		3	3	3		6	ПК 1, ПК 2		Т, ЗС
ИТОГО:	10	26	36	36		72			

В данной таблице можно использовать следующие сокращения:

ПЛ	проблемная лекция	Т	Тестирование
КПЗ	клиническое практическое занятие	Пр.	оценка освоения практических навыков (умений)
ЗС	решение ситуационных задач	УФ	учебный видеофильм

7.2. Содержание рабочей программы учебной дисциплины.

Модуль «Медицинская генетика в стоматологии»

Тема 1. Основы генетических закономерностей. Медицинская генетика в стоматологии. Фенотипические проявления наследственных болезней и изменений челюстно-лицевой области. Наследственные поражения твёрдых тканей зубов.

Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Критерии различных типов аутосомного и сцепленного с полом наследования. Понятие и классификация генных и хромосомных мутаций. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами. Клинико-цитогенетическая характеристика аутосомных синдромов (Дауна, Патау, Эдвардса) и синдромов с аномалиями числа половых хромосом: (Клайнфельтера, трипло-Х, Тёрнера, полисомии по Y-хромосоме). Аберрационные хромосомные синдромы (синдром кошачьего крика). Наследственные нарушения формирования структуры зубов. Генетические факторы нарушения формирования дентина и эмали зубов. Наследственные нарушения образования и строения тканей зуба; эмали – несовершенный амелогенез; дентина – несовершенный дентиногенез; и эмали и дентина – несовершенный одонтогенез (синдром Стентона - Кандепона или дисплазия Кандепона). Наследственные аномалии цвета зубов. Факторы, определяющие развитие пороков челюстей и зубов; критические периоды беременности; факторы внешней среды; генетические аспекты развития аномалий зубов.

Тема 2. Медико-генетическое консультирование. Генетически обусловленные заболевания пародонта.

Задачи медико-генетического консультирования, показания. Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение. Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий. Евгеника. Кровное родство. Скрининговые генетические обследования. Пренатальная диагностика. Молекулярно-генетические методы исследования. Цитогенетические методы: классический кариологического анализ и современные методы исследования хромосом.

Роль наследственности и факторов окружающей среды в этиологии болезней пародонта. Классификация заболеваний пародонта у детей. Изменения в пародонте при патологии внутренних органов, нарушениях обмена веществ и других системных заболеваниях. Пародонтолиз – тяжелый воспалительно-дистрофический процесс в пародонте. Дифференциальная диагностика различных форм и стадий заболеваний пародонта с опухолеподобными процессами челюстных костей (эозинофильная гранулема,

болезнь Хенда-Крисчена-Шюллера и др.). Эффективность лечения различных заболеваний пародонта.

Тема 3. Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика. Патогенез пороков развития. Проявления в полости рта при эндокринных заболеваниях, болезнях крови, нарушении обмена веществ, обусловленные генетическими факторами.

Врожденные пороки развития: классификация, механизмы возникновения. Механизмы развития врождённых пороков. Тератогенез. Определение и классификация тератогенов. Мутагены. Мутагенез. Критические периоды онтогенеза человека.

Проявления в полости рта заболеваний мультифакториальной природы. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия. Нарушения углеводного обмена: галактоземия, непереносимость лактозы, мукополисахаридозы, гликогенозы. Гемоглобинопатии: талассемии, серповидноклеточная анемия, нестабильные гемоглобины. Генетические механизмы возникновения вышеописанной патологии.

Тема 4. Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта. Генетически обусловленные врожденные пороки лица и их профилактика. Клиническая генетика в ортодонтической практике. Ортодонтическая патология челюстно-лицевой области генетического происхождения у детей.

Наследственные аномалии формы, размера и количества зубов. Понятия: макро и микроденция, тауродентизм, инвагинация зубов, адентия, агенезия, гиперденция, сверхкомплектные зубы. Наследственные заболевания с аномалиями формы, размера, количества зубов. Задержка прорезывания зубов.

Типичные и нетипичные расщелины губы и нёба: распространённость, этиология, патогенез, клинко-анатомическая характеристика. Принципы лечения и профилактики наследственных аномалий зубов и генетически обусловленных врожденных пороков лица. Анатомо-физиологические особенности полости рта новорожденного. Классификации зубочелюстных аномалий и деформаций. Диагностика наследственных заболеваний, ассоциированных с ортодонтической патологией. Определение понятий: «аномалия», «деформация», «врожденная», «приобретенная», «наследственная». Эндогенные (генетические, эндокринные) и экзогенные (пренатальные и постнатальные, общие и местные) причины. Заболевания матери, приводящие к развитию зубочелюстных аномалий, патология беременности. Принципы лечения и профилактики ортодонтической патологии у детей с врождёнными пороками развития челюстно-лицевой области.

Тема 5. Итоговое занятие.

7.3. Перечень практических навыков (умений), которые необходимо освоить студенту в процессе изучения учебной дисциплины:

- обследование стоматологического больного с целью выявления наследственной патологии;
- направление на консультацию в медико-генетический центр;
- направление на неонатальный скрининг и пренатальную диагностику основных генетических заболеваний и синдромов;
- разработка индивидуального плана лечения пациентов с наследственной патологией челюстно-лицевой области;
- оформление карты диспансерного наблюдения с наследственной патологией челюстно-лицевой области;
- снятие зубных отложений;
- проведение профессиональной гигиены полости рта;
- аппликация реминерализирующих средств;
- покрытие зубов профилактическими лаками, гелями.

8. Рекомендуемые образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- проблемная лекция;
- клиническое практическое занятие;
- решение ситуационных задач;
- самостоятельная работа студентов.

9.1. Виды аттестации.

текущий контроль

осуществляется в форме *оценки степени освоения практических навыков, решения тестовых заданий и ситуационных задач.*

промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (зачет с оценкой)

осуществляется в форме решения тестовых заданий, ситуационных задач.

9.2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины.

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утвержденным Положением об оценивании учебной деятельности студентов в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

9.3. Критерии оценки работы студента на практических (семинарских, лабораторных) занятиях (освоения практических навыков и умений).

Оценивание каждого вида учебной деятельности студентов осуществляется стандартизовано, в соответствии с принятой в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России шкалой.

9.4. Образцы оценочных средств для текущего контроля учебной деятельности

Примеры тестовых заданий

Во всех тестах правильный ответ отмечен звездочкой

Модуль «Медицинская генетика в стоматологии»

Образцы тестов

1. ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЧЕЛЮСТНО-ЛИЦЕВОЙ ОБЛАСТИ ЯВЛЯЮТСЯ

- А. Экзогенные факторы
- Б. Фенотипическая изменчивость
- В. * Дефекты генетического материала
- Г. Генотипическая изменчивость

2. ЗАБОЛЕВАНИЕМ С НАРУШЕНИЕМ ХОЛЕСТЕРИНОВОГО ОБМЕНА И ПРОГРЕССИРУЮЩИМ ЛИЗИСОМ ПАРАДОНТА ЯВЛЯЕТСЯ

- А. Акаталазия (болезнь Такахага)
- Б. Циклическая нейтропения
- В. * Синдром Хэнда-Шюллера-Кристчена
- Г. Эозинофильная гранулёма

3. В ПЕРЕЧЕНЬ ОБЯЗАТЕЛЬНЫХ ТРЕБОВАНИЙ К ДИАГНОСТИКЕ ГИНГИВИТА В СООТВЕТСТВИИ С КЛИНИЧЕСКИМИ РЕКОМЕНДАЦИЯМИ (ПРОТОКОЛАМИ ЛЕЧЕНИЯ) ВХОДИТ:

- А. Фотодокументирование
- Б. Люминесцентная стоматоскопия
- В. * Определение индексов гигиены полости рта
- Г. Определение индекса КПУ

4. ДЛЯ СНИЖЕНИЯ ЧАСТОТЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ В ПОПУЛЯЦИЯХ ЧЕЛОВЕКА РЕКОМЕНДУЕТСЯ

- А. Применение гомеопатических лекарственных средств
- Б. Применение методов генной инженерии
- В. * Ограничение передачи мутантных генов в отдельных семьях
- Г. Применение преимплантационной диагностики

Образцы ситуационных заданий

1. К стоматологу обратился 10-летний мальчик с жалобами на необычно жёлтый цвет зубов верхней и нижней челюсти. Со слов родителей, подобная ситуация наблюдалась у бабушки ребёнка.

Вопросы:

1. Каков предполагаемый диагноз?
2. Что явилось непосредственной причиной развития данной генетической патологии?

Эталоны ответов:

1. Наследственная системная гипоплазия зубов.
2. Патологический мутантный ген амелогенин.

2. Беременная 32-х лет обратилась в медико-генетический центр с целью генетической консультации. При кариотипировании была выявлена трисомия по 13-й паре хромосом.

Вопросы:

1. При какой генетической патологии наблюдается данный кариотип?
2. К какому виду мутаций относится данная генетическая патология?

Эталоны ответов:

1. При синдроме Патау.
 2. Геномная мутация (нарушение количества хромосом в кариотипе).
3. Родители мальчика 9-ти лет обратились с жалобами на непрекращающееся второй день кровотечение из дёсен. Ребёнок страдает гемофилией.

Вопросы:

1. Каков тип наследования данной патологии?
2. Какова врачебная тактика стоматолога в данном случае?

Эталоны ответов:

1. X-сцепленный рецессивный.
2. Симптоматическое лечение в гематологическом стационаре.

4. Мальчик 12-ти лет обратился к ортодонту с жалобами на эстетический дефект лица, «выступающую» нижнюю челюсть. У родителей подобной ситуации не отмечено. Диагноз: ложная прогения. Лечение проводилось на протяжении 10 месяцев.

Вопросы:

1. Какой ортодонтический аппарат целесообразно использовать в данном случае?
2. Какова оптимальная продолжительность ретенционного периода в данном случае?

Эталоны ответов:

1. Стационарная дуги Энгля.
2. 20 месяцев.

9.5. Образцы оценочных средств для промежуточной аттестации (зачет с оценкой)

Т

УТОЧНЕНИЕ ДИАГНОЗА В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ПРОВОДИТСЯ

- А. С помощью общего анализа крови
- Б. *С помощью генетического анализа
- В. С помощью анализа крови матери на гормоны

ЗС

Беременная 38-ми лет обратилась в медико-генетический центр с целью генетической консультации. Со слов пациентки, в семье мужа был случай рождения ребёнка с синдромом Дауна.

Вопросы:

1. Какой метод генетического исследования применяют для ранней диагностики хромосомных аномалий?
2. Какая хромосомная аномалия определяется при синдроме Дауна?

Эталоны ответов:

1. Кариотипирование.
2. Трисомия по 21-й паре хромосом.

10. Учебно-методическое обеспечение работы студентов

10.1. Тематический план лекций.

№ лекции	Название лекции	Трудоёмкость (акад.час)
1.	Основы генетических закономерностей. Медицинская генетика в стоматологии. Фенотипические проявления наследственных болезней и изменений челюстно-лицевой области. Наследственные поражения твёрдых тканей зубов.	3
2.	Медико-генетическое консультирование. Генетически обусловленные заболевания пародонта.	2
3.	Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика. Патогенез пороков развития. Проявления в полости рта при эндокринных заболеваниях, болезнях крови, нарушении обмена веществ, обусловленные генетическими факторами.	2
4.	Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта. Генетически обусловленные врожденные пороки лица и их профилактика. Клиническая генетика в ортодонтической практике. Ортодонтическая патология челюстно-лицевой области генетического происхождения у детей.	3
ИТОГО:		10

10.2 Тематический план практических занятий.

№ занятия	Наименование практического занятия	Трудоёмкость (акад.час)
1.	Основы генетических закономерностей. Медицинская генетика в стоматологии. Фенотипические проявления наследственных болезней и изменений челюстно-	6

	лицевой области. Наследственные поражения твёрдых тканей зубов.	
2.	Медико-генетическое консультирование. Генетически обусловленные заболевания пародонта.	5
3.	Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика. Патогенез пороков развития. Проявления в полости рта при эндокринных заболеваниях, болезнях крови, нарушении обмена веществ, обусловленные генетическими факторами.	6
4.	Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта. Генетически обусловленные врожденные пороки лица и их профилактика. Клиническая генетика в ортодонтической практике. Ортодонтическая патология челюстно-лицевой области генетического происхождения у детей.	6
5.	Итоговое занятие	3
ИТОГО:		26

10.3. План самостоятельной работы студентов.

№ п/п	Наименование темы	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад.час)
1.	Основы закономерностей. генетических Медицина в стоматологии. Фенотипические проявления наследственных болезней и изменений челюстно-лицевой области. Наследственные поражения твёрдых тканей зубов.	<i>Подготовка к практическому занятию.</i> Работа с лекционным материалом и учебной литературой. Решение тестов и ситуационных задач.	9
2.	Медико-генетическое консультирование. обусловленные пародонта. Генетически заболевания	<i>Подготовка к практическому занятию.</i> Работа с лекционным материалом и учебной литературой. Решение тестов и ситуационных задач.	7

3.	Тератогенез врожденных пороков лица и их профилактика. Патогенез пороков развития. Проявления в полости рта при эндокринных заболеваниях, болезнях крови, нарушении обмена веществ, обусловленные генетическими факторами.	<i>Подготовка к практическому занятию.</i> Работа с лекционным материалом и учебной литературой. Решение тестов и ситуационных задач.	8
4.	Основные наследственные синдромы и болезни тканей и органов полости рта. Генетически обусловленные врожденные пороки лица и их профилактика. Клиническая генетика в ортодонтической практике. Ортодонтическая патология челюстно-лицевой области генетического происхождения у детей.	<i>Подготовка к практическому занятию.</i> Работа с лекционным материалом и учебной литературой. Решение тестов и ситуационных задач.	9
5.	Итоговое занятие	<i>Подготовка к итоговому занятию</i>	3
ИТОГО:			36

10.4. Методические указания для самостоятельной работы студентов.

Зенько, Н. А. Методические указания для самостоятельной подготовки к практическим занятиям по дисциплине «Медицинская генетика в стоматологии» для студентов 4 курса, обучающихся по специальности «Стоматология» / Н. А. Зенько, А. А. Редько ; ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. – Донецк : [б. и.], 2024. – 50 с. – Текст : электронный // Информационно-образовательная среда ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России : [сайт]. – URL:<http://distance.dnmu.ru>. – Дата публикации: 14.11.2024. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей.

11. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) Основная литература:

1. Детская стоматология : учебник / под ред. Янушевича О. О. , Кисельниковой Л. П. , Топольницкого О. З. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 744 с. - ISBN 978-5-9704-5318-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453186.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР Медиа, 2020. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-5587-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

3. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / 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> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

б) Дополнительная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

2. _Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html> (дата обращения: 15.06.2023). - Режим доступа : по подписке.

3. Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 176 с. - ISBN 978-5-9704-5890-7. – Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html> (дата обращения: 25.11.2024). – Режим доступа : по подписке.

4. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Кисилева. – Электрон. текст. дан. (1 файл : 1961 КБ). – Санкт-Петербург : Лань, 2019 ; Москва ; Краснодар. – 176 с. : ил. – (Учебники для вузов. Специальная литература). – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Б-ки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. – Загл. с титул. экрана. – Текст : электронный.

в) Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1.Электронный каталог WEB-ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>

2.ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/>

3.Научная электронная библиотека (НЭБ) eLibrary <http://elibrary.ru>

4.Информационно-образовательная среда ДонГМУ <http://distance.dnmu.ru>

12. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

- оборудованные учебные комнаты с наглядными пособиями;
- мультимедийный проектор;

- персональные компьютеры, принтеры;
- таблицы и схемы по темам занятий;
- мультимедийные презентации лекций;
- электронные учебные пособия;
- учебные видеофильмы;
- средства индивидуальной защиты;
- компьютеры с возможностью подключения к сети «Интернет»;
- зона Wi-Fi и обеспечение доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.