

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 02.12.2022 21:17:45
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РФ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Майкопский государственный технологический университет»

Факультет _____ **Лечебный**

Кафедра _____ **Терапевтических дисциплин**



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине _____ **Б1.Б.42.02 Медицинская генетика в стоматологии**

по специальности _____ **31.05.03 Стоматология**

Квалификация выпускника _____ **Врач-стоматолог**

Программа подготовки _____ **Специалитет**

Форма обучения _____ **Очная**

Год начала подготовки _____ **2018**

Майкоп

Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по специальности 31.05.03 Стоматология

Составитель рабочей программы:

Ст. преподаватель

(должность, ученое звание, степень)



(подпись)

Богус С.Х.

(Ф.И.О.)

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры

Терапевтических дисциплин

(наименование кафедры)

Заведующий кафедрой

«25» мая 2018 г.



(подпись)

Куанова И.Д.

(Ф.И.О.)

Председатель

учебно-методического

совета направления (специальности)

(где осуществляется обучение)



(подпись)

Куанова И.Д.

(Ф.И.О.)

Декан факультета

(где осуществляется обучение)

«28» мая 2018 г.



(подпись)

Намитокров Х.А.

(Ф.И.О.)

СОГЛАСОВАНО:

Начальник УМУ

«31» мая 2018 г.



(подпись)

Чудесова Н.Н.

(Ф.И.О.)

Зав. выпускающей кафедрой

по направлению (специальности)



(подпись)

Хадж Мохамед Р.М.

(Ф.И.О.)

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины: углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:

- Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.
- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
- Научить студентов овладению клинко-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
- Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
- Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- Дать представление о этапах проведения, методах медико - генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико - генетической помощи.
- Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП по направлению подготовки (специальности) 31.05.03 Стоматология

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается на 8 семестре.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Латинский язык. Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.

Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации

Биоэтика. Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача

Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.

Гистология. Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза. *Умения:* уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного

фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

Микробиология с вирусологией. Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний.

Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний; Физика, математика.

Химия. Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия. Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология. Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

Патологическая физиология. Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.

Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов.

Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами. Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика», необходимы для изучения последующих дисциплин - Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Акушерство и гинекология; Факультетская терапия, профессиональные болезни; Госпитальная терапия и др.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Выпускник, освоивший программу специалитета по дисциплине «Гигиена», должен обладать следующими компетенциями и трудовыми функциями:

ОПК-7 - готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач;

ОПК-9 – Способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **знать:**

1. Современные представления о геноме человека.
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.

3. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека.
4. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование.
5. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.
6. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.
7. Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;

уметь

1. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.
2. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы;

владеть: 1. Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины для **ОФО** составляет 2 зачетные единицы (72 часа).

Вид учебной работы	Всего часов/з.е.	Семестры	
		8	
Аудиторные занятия (всего)	44,25/1,23	34/0,94	
В том числе:			
Лекции (Л)	12/0,33	12/0,33	
Клинические практические занятия (Кл)	32/0,88	32/0,88	
Семинары (С)	-	-	
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	
Контактная работа в период аттестации (КРАТ)			
Самостоятельная работа под руководством преподавателя (СРП)	0,25/0,01	0,25/0,01	
Самостоятельная работа студентов (СРС) (всего)	27,75/0,77	27,75/0,77	
В том числе:			
Курсовой проект (работа)	-	-	
Расчетно-графические работы	-	-	
Рефераты			
<i>Другие виды СРС (если предусматриваются, приводится перечень видов СРС)</i>			
1. Составление плана-конспекта	18/0,5	18/0,5	
2. Подготовка к практическим занятиям, решение ситуационных задач	9,75/0,27	9,75/0,27	
Контроль (всего)			
Форма промежуточной аттестации: зачёт		экзамен	
Общая трудоемкость	72/2	72/2	

5. Структура дисциплины

5.1. Структура дисциплины для ОФО

№ п/п	Раздел дисциплины	Неделя семестра	Виды учебной работы, включая самостоятельную и трудоемкость (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра) Форма промежуточной аттестации (по семестрам)	
			Л	КПЗ	КРАг	СРП	Контроль		СР
8 семестр									
1.	Введение в медицинскую генетику.	1	1	1				1,75	Собеседование, тестирование
2.	Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	2	1	3				4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	3-4	2	4				6	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	5-6	2	2					Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
5.	Хромосомные болезни	7-8	2	2				4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
6.	Моногенные болезни.	9-10	2	2				4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
7.	Наследственные болезни обмена веществ	11-12	-	2				4	Блиц-опрос, собеседование,

									тестирование, ситуационные задачи
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	13-16	4	4				4	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
9.	Промежуточная аттестация	17				0,25			зачёт
	Всего часов: 72 часа		12	32		0,25		27,75	

5.2. Содержание разделов дисциплины «Медицинская генетика», образовательные технологии Лекционный курс

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость(часы/ зач. ед.)	Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
8 семестр						
Лекция 1.	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	2/0,055	<p>Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастные удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.</p> <p>Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и</p>	ОПК-7 ОПК-9	<p>Знать: Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения. Современные представления о геноме человека Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней,</p>	Проблемная лекция

			газовая хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ		показания для его применения Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы
			конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.		Владеть: Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека.

<p>Лекция 2.</p>	<p>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней</p>	<p>2/0,055</p>	<p>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.</p>	<p>ОПК-7 ОПК-9</p>	<p>Знать: Особенности проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем - X пересмотр; Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать</p>	<p>Проблемная лекция, слайд-лекция</p>
----------------------	---	----------------	--	------------------------	---	--

					<p>предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Владеть: Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека. Методикой сбора наследственного анамнеза. Способностью интерпретировать <u>жалобы, данные клинко-генеалогического</u> исследования. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни</p>	
Лекция 3.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2/0,05	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная	ОПК-7 ОПК-9	Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической	Проблемная лекция, слайд-лекция

			<p>модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный тер- минационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.</p>	<p>диагностики наследственных болезней, причины происхождения и ди- агностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинико- генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Изложить результаты клинико- генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико- генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и</p>	
--	--	--	---	--	--

					оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 4.	Хромосомные болезни.	2/0,05	Хромосомные болезни. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.	ОПК-7 ОПК-9	Знать: Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения. Лечение, социальную адаптацию и реабилитацию больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления	Проблемные лекции, слайд-лекция

					<p>наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.</p> <p>Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза;</p> <p>Способностью интерпретировать жалобы, данные клинко-генеалогического исследования;</p>	
--	--	--	--	--	--	--

					<p>Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;</p> <p>Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования;</p> <p>Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации</p>	
Тема 5.	Моногенные болезни.	2/0,05	<p>Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая</p>	ОПК-7 ОПК-9	<p>Знать: Этиологию, патогенез, клинику моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления</p>	Проблемная лекция, слайд-лекция

			<p>генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.</p>	<p>наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинко-генеалогического исследования;</p>
--	--	--	--	--

					<p>Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования;</p> <p>Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации</p>	
Тема 6.	Болезни с наследственным предрасположением.	2/0,05	<p>Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения</p>	ОПК-7 ОПК-9	<p>Знать: Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию.</p> <p>Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</p> <p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии,</p>	Проблемная лекция, слайд-лекция

					<p>диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.</p> <p>Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.</p> <p>Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза;</p> <p>Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования;</p> <p>Методологией постановки</p>	
--	--	--	--	--	--	--

					предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 7.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	4/0,11	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий просеивающие (скринирующие) программы;	ОПК-7 ОПК-9	Знать: Формы профилактических мероприятий. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу Уметь: Проводить профилактические мероприятия,	Проблемная лекция, слайд-лекция

			<p>«генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые</p>		<p>направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы</p> <p>Владеть: Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний.</p> <p>Методикой самостоятельного изучения материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации;</p> <p>Умением анализировать результаты своей деятельности</p>	
	ИТОГО:	12/0,33				

5.3. Клинические практические занятия, их наименование, содержание и объем в часах

№ п / п	№ раздела дисциплины	Наименование клинических практических занятий	Объем в часах / трудоемкость в з.е.
8 семестр			
1	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	4/0,11
2	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.	2/0,06
3	//-//	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2/0,06
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	4/0,11
5	Хромосомные болезни	Хромосомные болезни	4/0,11
6	Моногенные болезни.	Моногенные наследственные болезни.	4/0,11
7	Наследственные болезни обмена веществ.	Наследственные болезни обмена веществ.	2/0,06
8	Болезни с наследственным предрасположением.	Болезни с наследственным предрасположением.	4/0,11
9	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	Профилактика наследственных заболеваний. Медикогенетическое консультирование.	2/0,055
10	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	Лечение наследственных заболеваний. Генотерапия.	4/0,11
			32/0,88

5.4 Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах

Лабораторные занятия учебным планом не предусмотрены.

5.5. Примерная тематика курсовых проектов (работ)

Курсовой проект (работа) учебным планом не предусмотрен.

5.6. Самостоятельная работа студентов Содержание и объем

самостоятельной работы студентов

№ и/и	Разделы и темы рабочей программы самостоятельного изучения	Перечень домашних заданий и других вопросов для самостоятельного изучения	Сроки выполнения	Объем в часах /трудоемкость в з.е.
1	Методы медицинской генетики.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Создание компьютерной презентации		1,75/0,05
2	Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Создание компьютерной презентации	5-6 неделя	4/0,11
3	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта.		6/0,14
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Создание компьютерной презентации		
5	Хромосомные болезни	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта.		4/0,11
6	Моногенные болезни.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта.		4/0,11
7	Наследственные болезни обмена веществ	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта.		4/0,11
8	Общие принципы лечения наслед-	Подготовка по		4/0,11

ственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта.		
Итого:			27,75/0,77

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю).

6.1. Методические указания.

Учебно - методический комплекс дисциплины.

6.2 Литература для самостоятельной работы

1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>
2. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

7.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Этапы формирования компетенции (номер семестра согласно учебному плану)	Наименование учебных дисциплин, формирующих компетенции в процессе освоения образовательной программы
ОПК-7: готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	
1	Физика, математика
1	Химия
1,2	Биология
2,3	Гистология, эмбриология, цитология
3,4	Нормальная физиология
3,4	Биологическая химия
4,5	Микробиология, вирусология
5	Иммунология
1,2,3	Анатомия

1,2,3	Морфология
4	Медицинская экология
4,5	Гигиена
7	Медицинская генетика
11	Эпидемиология
ОПК-9. Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	
3	Биологическая химия - биохимия полости рта
3	Анатомия человека - анатомия головы и шеи
3	Гистология, эмбриология, цитология - гистология полости рта
3	Нормальная физиология - физиология челюстно-лицевой области
6	Внутренние болезни
10	Медицинская реабилитация
6	Акушерство
9	Гнатология и функциональная диагностика височно нижне челюстного сустава
8	Медицинская генетика в стоматологии
8,9	Ортодонтия и детское протезирование
3	Патологическая анатомия - патологическая анатомия головы и шеи
3	Анатомия головы и шеи в возрастном аспекте
9	Ортодонтическое лечение взрослых
7	Вариантные и возрастные особенности зубочелюстной системы
7	Факультатив по терапевтической стоматологии

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкалы оценивания

Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
ОПК-7 - готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач					
Знать: - современные представления о геноме человека	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
Уметь: анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ОПК-9: способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач					
Знать: - законы генетики ее значение для медицины и стоматологии в том числе; - закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний;	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к

<ul style="list-style-type: none"> - химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном, клеточном, тканевом и органном уровнях; - строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ в организме детей и подростков; - понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, принципы классификации болезней; - основные понятия общей нозологии; функциональные системы организма человека, их регуляция и саморегуляция при воздействии с внешней средой в норме и при патологических процессах; - анатомо-физиологические, возрастные и половые особенности здорового и больного человека; - общие закономерности строения тела человека, структурно-функциональные взаимоотношения частей организма; анатомо-топографические взаимоотношения органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков; - основные детали строения и топографии органов, их систем, их основные функции в различные возрастные периоды; - показатели нормальных морфофункциональных и физиологических состояний. 					зачету
<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики, термометрии для 	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие	Сформированные умения	

<p>выявления патологических процессов в органах и системах пациентов;</p> <ul style="list-style-type: none"> - обосновать характер патологического процесса и его клинические проявления, принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний, в частности стоматологических; - интерпретировать результаты обследования, поставить пациенту предварительный диагноз, наметить объем дополнительных исследований для уточнения диагноза; - сформулировать клинический диагноз; - разработать оптимальную тактику лечения; стоматологической патологии у детей и взрослых с учетом общесоматического заболевания и дальнейшей реабилитации пациента; - на основании выделенных симптомов и синдромов оценить состояние пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи; ориентироваться в топографии и деталях строения органов на анатомических препаратах; - выявлять отклонения от нормального функционирования органов и их систем. 			ошибки		
<p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методами общего клинического обследования детей и взрослых; - клиническими методами обследования челюстно-лицевой области; - интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики у пациентов разного возраста; - информацией о принципах строения 	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	

человеческого тела; - понятием об организме как едином целом; - методами оценки состояния организма человека.					
---	--	--	--	--	--

7.3. Материалы для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

7.3.1. Примерные тестовые задания к практическим занятиям

Тесты с одним правильным ответом:

1. Если в ядрах ротового эпителия женщины обнаружено по два тельца Бара, то ее хромосомный набор (выберите один правильный ответ):

1) 45, XO, 2) 46, XX, 3) 47, XXX, + 4) 48, XXXX.

2. Что такое оперон (выберите один правильный ответ):

1) только регуляторная система генов, 2) только кодирующая система генов, 3) система структурных и регуляторных генов, + 4) неинформационная часть молекул ДНК.

Тесты с несколькими правильными ответами:

1. Хромосомный набор человека, страдающего синдромом Клайнфельтера (выберите все правильные ответы):

1) 45, XO, 2) 47, XXU, + 3) 47, XXX, 4) 48, XXXU. + 2.

2. К категории хромосомных болезней относятся (выберите все правильные ответы):

1) альбинизм, 2) болезнь Вильсона-Коновалова, 3) болезнь Дауна, 4) синдром Клайнфельтера.

3. Какие органические вещества входят в состав хромосом (выберите все правильные ответы):

1) белки-гистоны, 2) негистоновые белки, 3) АТФ, 4) ДНК.

Тесты на последовательность:

Установите этапы генеалогического метода:

1) построение родословной с помощью условных обозначений, 2) анализ родословной, 3) расчет степени риска, 4) установление типа наследования, 5) сбор данных у пробанда.

Ответ: 5,1,2,4,3

7.3.2. Примерные ситуационные задачи к практическим занятиям

ЗАДАЧА 1.

В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное).

Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции.

а - алкаптонурия $q^2 = 4 : 500\ 000 = 0,000008$ $2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,2$ $pq = ?$

Ответ: на 500 000 человек приходится 3.000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

ЗАДАЧА 2.

Пробанд - здоровый юноша, имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына

и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом.

Ответ:

Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

7.3.3. Примерная тематика рефератов

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.
2. Международный проект «Геном человека».
3. Механизмы мутагенеза.
4. Антимутагены.
5. Генетика мультифакториальных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.
8. Митохондриальные болезни.
9. Онкогенетика.
10. Иммуногенетика.
11. Экогенетика.
12. Фармакогенетика.
13. Этические проблемы медицинской генетики.
14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
15. Генная терапия.
16. Клонирование.
17. Геномика - медицине.
18. Болезни геномного импринтинга.
19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

7.3.4 Примерный перечень заданий к промежуточному контролю знаний (зачет). Зачет может быть проведен как в виде устного собеседования и решения ситуационных задач, так и в виде тестирования

7.3.4.1 Примерный перечень вопросов к зачету

1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
6. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров. Конституциональная гетерозиготность.
7. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.

8. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями.
9. Международный проект «Геном человека» Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику.
10. Генная терапия Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
11. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека.
12. Организация генома человека.
13. Генетические карты.
14. Митохондриальный геном.
15. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
16. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
17. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
18. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
19. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
20. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
21. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
22. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y- сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
23. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
24. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
25. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
26. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
27. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
28. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
29. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.
30. Хромосомные мутации. Их виды.
31. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
32. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
33. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
34. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
35. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
36. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
37. Классификация генных болезней.
38. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
39. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
40. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования.

- Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
41. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
 42. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
 43. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элер-са-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
 44. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
 45. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
 46. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
 47. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
 48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.
 49. Этапы медико-генетического консультирования.
 50. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
 51. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
 52. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
 53. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
 54. Преконцепционная профилактика
 55. Доимплантационная диагностика
 56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
 57. Инвазивные методы пренатальной диагностики
 58. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

7.3.4.2. Примерный перечень практических навыков (решение ситуационных задач) к зачету.

1. У матери IV группа крови, у отца - II. Какие группы крови могут быть у их детей?

Решение:

$I^A I^B$

$S I^A I^A$ или $I^A i$

1-й случай. P: $\$ I^A I^B \times \$ I^A I^A$ Гаметы I^A, I^B, I^A

F, $I^A I^B, I^A I^A$

2-й случай. P $\$ I^A I^B \times S I^A i$ Гаметы: I^A, I^B, I^A, i и

F, $I^A I^B, I^A I^A, I^A i, I^B i, F, - ?$

Ответ. Дети могут иметь II и IV группы крови. **Ответ.** Дети могут иметь II, III и IV группы крови.

2. Резус-отрицательный мужчина с I группой крови вступил в брак с резус-положительной женщиной с IV группой крови. Какую группу крови и резус-фактор будут иметь дети?

Решение:

Резус-положительный фактор обозначим через Rh, а резус-отрицательный - через rh.

$I^A I^B Rh Rh$ или $I^A I^B Rh rh$ и $ii rh rh$

1-й случай. P: $\$ I^A I^B Rh Rh \times ii rh rh$

Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh, i rh$

$F, I^A i Rh rh, I^B i Rh rh$

Ответ. У детей может быть резус-положительная кровь II или III группы.

F | — ?

2- й случай. P: $I^A I^B Rh rh \times S i rh rh$ Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh, I^A rh, I^B rh, i rh$ F, $I^A i Rh rh, I^B i Rh rh,$

$I^A i rh rh, I^B i rh rh$

Ответ. У детей возможна как резус-положительная кровь II или III группы, так и резус-отрицательная кровь II или III группы.

7.3.4.3. Примерные тестовые задания к зачету

01. Пробанд-это:

А. Больной, обратившийся к врачу

Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной

2. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

А. Х-сцепленное рецессивный Б.

Аутосомно-рецессивный

В. Х-сцепленный доминантный

3. Сибсы - это:

А. Все родственники пробанда Б.

Дядя пробанда

В. Родители пробанда

Г. Братья и сестры пробанда

4. Объектом изучения клинической генетики являются:

А. Больной человек

Б. Больной и больные родственники

В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

5. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

А. 25%

Б. 50%

В. 100%

Г. Близко к 0%

6. Долихоцефалия - это:

А. Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком

Б. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

В. Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера

Г. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

7. Эпикант - это:
 А. Сросшиеся брови
 Б. Широко расставленные глаза
 В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза Г.
 Сужение глазной щели
8. Олигодактилия - это:
 А. Отсутствие пальцев Б.
 Сращение пальцев
 В. Отсутствие одного или более пальцев Г.
 Увеличение количества пальцев
9. Крипторхизм - это:
 А. Незаращение мочеиспускательного канала Б.
 Неопущение яичек в мошонку
 В. Недоразвитие половых органов
10. Арахнодактилия - это:
 А. Укорочение пальцев
 Б. Изменение форм пальцев
 В. Увеличение длины пальцев
11. Синдактилия - это:
 А. Сращение конечностей по всей длине
 Б. Сращение конечности в нижней трети
 В. Сращение пальцев
- 12 Брахицефалия - это:
 А. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
 Б. "башенный череп"
 В. Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
 Г. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
13. Анофтальмия - это:
 А. Врожденное отсутствие глазных яблок
 Б. Врожденное отсутствие радужки
 В. Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц
- 14 Микрогнатия - это:
 А. Малые размеры нижней челюсти
 Б. Малые размеры верхней челюсти
 В. Малое ротовое отверстие
- 15 Гетерохромия радужной оболочки - это:
 А. Аномальное восприятие цветов
 Б. Различная окраска радужной оболочки
 В. Различия в размерах радужных оболочек

Ответы: 1 г, 2 б, 3 г, 4 в, 5 а, 6 б, 7 в, 8 в, 9 б, 10 в, 11 в, 12 в, 13 а, 14 б, 15 б

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков, и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Требования к выполнению тестового задания

Тестирование является одним из основных средств формального контроля качества обучения. Это метод, основанный на стандартизированных заданиях, которые позволяют измерить психофизиологические и личностные характеристики, а также знания, умения и навыки испытуемого.

Основные принципы тестирования, следующие:

- связь с целями обучения - цели тестирования должны отвечать критериям социальной полезности и значимости, научной корректности и общественной поддержки;
- объективность - использование в педагогических измерениях этого принципа призвано не допустить субъективизма и предвзятости в процессе этих измерений;
- справедливость и гласность - одинаково доброжелательное отношение ко всем обучающимся, открытость всех этапов процесса измерений, своевременность ознакомления обучающихся с результатами измерений;
- систематичность - систематичность тестирований и самопроверок каждого учебного модуля, раздела и каждой темы; важным аспектом данного принципа является требование репрезентативного представления содержания учебного курса в содержании теста;
- гуманность и этичность - тестовые задания и процедура тестирования должны исключать нанесение какого-либо вреда обучающимся, не допускать ущемления их по национальному, этническому, материальному, расовому, территориальному, культурному и другим признакам;

Важнейшим является принцип, в соответствии с которым тесты должны быть построены по методике, обеспечивающей выполнение требований соответствующего федерального государственного образовательного стандарта.

В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов:

- закрытая форма - является наиболее распространенной и предлагает несколько альтернативных ответов на поставленный вопрос. Например, обучающемуся задается вопрос, требующий альтернативного ответа «да» или «нет», «является» или «не является», «относится» или «не относится» и т.п. Тестовое задание, содержащее вопрос в закрытой форме, включает в себя один или несколько правильных ответов и иногда называется выборочным заданием. Закрытая форма вопросов используется также в тестах-задачах с выборочными ответами. В тестовом задании в этом случае сформулированы условие задачи и все необходимые исходные данные, а в ответах представлены несколько вариантов результата решения в числовом или буквенном виде. Обучающийся должен решить задачу и показать, какой из представленных ответов он получил.

- открытая форма - вопрос в открытой форме представляет собой утверждение, которое необходимо дополнить. Данная форма может быть представлена в тестовом задании, например, в виде словесного текста, формулы (уравнения), графика, в которых пропущены существенные составляющие - части слова или буквы, условные обозначения, линии или изображения элементов схемы и графика. Обучающийся должен по памяти вставить соответствующие элементы в указанные места («пропуски»).

- установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие;

- установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз.

Критерии оценки знаний при проведении тестирования

Отметка «отлично» выставляется при условии правильного ответа не менее чем 85% тестовых заданий;

Отметка «хорошо» выставляется при условии правильного ответа не менее чем 70 % тестовых заданий;

Отметка «удовлетворительно» выставляется при условии правильного ответа не менее 50 %;

Отметка «неудовлетворительно» выставляется при условии правильного ответа менее чем на 50 % тестовых заданий.

Результаты текущего контроля используются при проведении промежуточной

аттестации.

Требования к зачёту

Зачёт может проводиться в форме устного опроса по вопросам, с предварительной подготовкой или без подготовки, по усмотрению преподавателя. Преподаватель вправе задавать дополнительные вопросы, а также, помимо теоретических вопросов, давать задачи по программе данного курса.

Вопросы к зачёту утверждаются на заседании кафедры и подписываются заведующим кафедрой.

Критерии оценки знаний на зачёте

Экзаменатор может проставить зачёт без опроса или собеседования тем студентам, которые активно участвовали в семинарских занятиях.

Отметка «зачтено» - студент твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос, может правильно применять теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических заданий.

Отметка «незачтено» - студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, с большими затруднениями выполняет практические работы.

Критерии оценки знаний студента на экзамене

Оценка «отлично» - выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины и умение уверенно применять их **на практике при решении** конкретных задач, свободное и правильное обоснование принятых решений.

Оценка «хорошо» - выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но допускает в ответе или в решении задач некоторые неточности, которые может устранить с помощью дополнительных вопросов преподавателя.

Оценка «удовлетворительно» - выставляется студенту, показавшему фрагментарный, разрозненный характер знаний, недостаточно правильные формулировки базовых понятий, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, но при этом он владеет основными разделами учебной программы, необходимыми для дальнейшего обучения и может применять полученные знания по образцу в стандартной ситуации.

Оценка «неудовлетворительно» - выставляется студенту, который не знает большей части основного содержания учебной программы дисциплины, допускает грубые ошибки в формулировках основных понятий дисциплины и не умеет использовать полученные знания при решении типовых практических задач.

Требования к созданию клинической ситуационной задачи:

Должна соответствовать учебной программе и способствовать:

- отработке алгоритма постановки диагноза (синдромального, предварительного, клинического);
- умению интерпретировать результаты инструментальных, лабораторных методов диагностики;
- принятию решения по тактике оказания помощи пациенту.

Условие задачи должно быть максимально

- приближено к реальному диагностическому
- лечебному процессу и должно включать:
- данные анамнеза, субъективные и объективные симптомы;
- результаты методов исследования, в том числе «отвлекающие значения» для дифференциальной
- диагностики и выбора метода лечения.

Вопросы необходимо формулировать корректно, чтобы они позволяли оценить готовность студента действовать в условиях профессиональной деятельности.

Решение по диагностике и лечению должны основываться на знании фундаментальных дисциплин.

Критерии оценивания решения ситуационных задач

Оценка «отлично» ставится, если ответ на вопросы задачи дан правильно; объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в том числе из лекционного курса). Ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие.

Оценка «хорошо» ставится, если ответ на вопросы задачи дан правильно, объяснение хода её решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании); Ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно чёткие.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если ответы на вопросы задачи даны правильно; объяснение хода её решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, в том числе лекционным материалом. Ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если ответы на вопросы задачи даны неправильно. Объяснение хода её решения дано частичное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования. Ответы на дополнительные вопросы не даны.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная литература

1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

8.2. Дополнительная литература

2. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

3. Образовательный портал ФГБОУ ВО «МГТУ» [Электронный ресурс]: Режим доступа: <https://mkgtu.ru/>

4. ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x> -Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный.

5. «Консультант врача»: электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный.

6. Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. - Москва, 2004 - URL: <https://нэб.рф/>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.

7. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека: сайт. - Москва, 2000. - URL: <https://elibrary.ru/defaultx.asp>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.

8. CYBERLENINKA: научная электронная библиотека: сайт. - Москва, 2014. URL: <https://cyberleninka.ru/> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.

9. Cambridge University Press: архивы научных журналов: сайт / Министерство

10. образования и науки Российской Федерации, Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Издательство Кембриджского университета. - Москва, 2013. - URL:

11. <https://archive.neicon.ru/xmlui/handle/123456789/905824/browse?type=source>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.

12. Oxford University Press (OUP): архивы научных журналов: сайт / Министерство
13. образования и науки Российской Федерации, Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Издательство Оксфордского университета. - Москва, 2013. - URL:
14. <https://archive.neicon.ru/xmlui/handle/123456789/1417890/browse?type=source>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.
15. Российские научные медицинские журналы (RNMJ): база данных: сайт / Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Ассоциация научных редакторов и издателей. - Москва: Epub.ru, 2016. - URL: <http://rnmj.ru/>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.
16. Министерство здравоохранения Российской Федерации: официальный сайт. - Москва. - Обновляется ежедневно. - URL: <https://www.rosminzdrav.ru/>. - Текст: электронный.
17. Министерство здравоохранения Республики Адыгея: официальный сайт /
18. Министерство здравоохранения Российской Федерации - Майкоп. - URL:
19. <http://mzra.ru/index.php/> - Текст электронный.
20. Всемирная организация здравоохранения: глобальный веб-сайт / Организация объединенных наций. - URL: <https://www.who.int/ru/#/> - Текст: Электронный.
21. ФГБУ Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения: сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации. - Москва. - URL: <https://mednet.ru/>. - Текст: электронный.
22. Портал МЕДИЦИНСКАЯ НАУКА / Министерство здравоохранения Российской Федерации. - Москва, 2014. - URL: <http://medical-science.ru/>. - Текст: электронный.
23. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ): сайт /
24. Министерство здравоохранения Российской Федерации, Центральная научная
25. медицинская библиотека (ЦНМБ) Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М.Сеченова. - Москва, 2011. - URL: <http://feml.scsml.rssi.ru/?6964935>. - Текст: электронный.
26. Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения: сайт. - Москва. - URL: <https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatrica>. - Режим доступа: свободная регистрация. - Текст: электронный.
27. Stom.ru. Российский стоматологический портал. - Москва, 2000. -
28. Обновляется ежедневно. - URL: <https://www.stom.ru/s/>. - Текст: электронный.
29. Cathedra. Кафедра. Стоматологическое образование: журнал: сайт /
30. Московский Государственный Медико-Стоматологический Университет имени А.И. Евдокимова. - Москва, 2016. - URL: <http://cathedra-mag.ru/>. - Текст: электронный.
31. FreeBooks4Doctors (Медицинские книги в свободном доступе): сайт. -
32. URL: <http://www.freebooks4doctors.com/f.php?f=index/> - Текст: электронный.
33. Free Medical Journals (Медицинские журналы в свободном доступе): сайт. - URL: <http://www.freemedicaljournals.com/>. - Текст: электронный.
34. DOAJ (Directory of Open Access Journals): каталог журналов открытого доступа: [сайт] / Лундский университет (Швеция). - Лунд, 2003. - URL: <https://www.doaj.org/>. - Текст: электронный.

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

9.1. Учебно-методические материалы по лекциям и практическим занятиям дисциплины

Раздел / Тема с указанием основных учебных элементов	Методы обучения	Способы (формы) обучения	Средства обучения	Формируемые компетенции
Введение в медицинскую генетику.	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Хромосомные болезни	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Моногенные болезни.	Проблемная лекция, изложение, беседа,	Лекция	Учебные пособия, устная речь,	ОПК-9 ОПК-7

	конспектирование		компьютер, проектор	
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания	
Наследственные болезни обмена веществ	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий, тестирование	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания, тестовые задания	
Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	Изложение, беседа, конспектирование	Лекция	Учебные пособия, устная речь, компьютер, проектор	ОПК-9 ОПК-7
	Устный опрос, выполнение ситуационных заданий, тестирование	Практическое занятие	Устная речь, ситуационные задания, тестовые задания	

9.2. Учебно-методические материалы по самостоятельной работе обучающихся

Раздел / Тема с указанием основных учебных элементов	Средства обучения	Методы обучения	Способы (формы) обучения	Формируемые компетенции
Введение в медицинскую генетику.	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Семиотика и принципы клинической диагностики	Компьютер, учебные	Составление блок	Реконструктивная,	ОПК-9

наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	тренировочная самостоятельная работа	ОПК-7
Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Хромосомные болезни	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, задания ситуационные	Составление блок лекции, конспектирование, решение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Моногенные болезни.	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Наследственные болезни обмена веществ	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7
Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	Компьютер, учебные пособия, интернет-ресурсы, ситуационные задания	Составление блок лекции, конспектирование, выполнение ситуационных заданий	Реконструктивная, тренировочная самостоятельная работа	ОПК-9 ОПК-7

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Информационные технологии, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, позволяют:

- организовать процесс образования путем визуализации изучаемой информации посредством использования презентаций, учебных фильмов;
- контролировать результаты обучения на основе компьютерного тестирования;
- автоматизировать расчеты аналитических показателей, предусмотренные программой научно-исследовательской работы;
- автоматизировать поиск информации посредством использования справочных систем.

10.1. Перечень необходимого программного обеспечения

Наименование программного обеспечения, производитель	Реквизиты подтверждающего документа (№ лицензии, дата приобретения, срок действия)
Операционная система «Windows»	договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015
Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «VLC media player»	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение
Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «K-lite codec»	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение
Программа для работы с архивами «7zip»	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение
Программа для работы с документами формата .pdf «Adobe reader»	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение
Офисный пакет «WPS office»	свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение

10.2. Перечень необходимых информационных справочных систем

1. Электронно-библиотечная система «Znaniy.com» (<http://znaniy.com/>)
2. Электронно-библиотечная система «IPRbooks» (<http://www.iprbookshop.ru/>)

1. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<i>Специальные помещения</i>		
<p>Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа: Лекционный зал адрес: ул. Пушкина, д.177</p> <p>Аудитория для занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: по расписанию</p>	<p>Переносное мультимедийное оборудование, доска, мебель для аудиторий, компьютерный класс на 15 посадочных мест, оснащенный компьютерами Pentium с выходом в Интернет</p>	<p>1. Операционная система «Windows», договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015;</p> <p>2. Свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «VLC media player»; Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «K-lite codec»; Офисный пакет «WPS office»; Программа для работы с архивами «7zip»; Программа для работы с документами формата .pdf «Adobe reader»;</p>
<i>Помещения для самостоятельной работы</i>		
<p>Учебные аудитории для самостоятельной работы: учебные аудитории: ул Пушкина, д.177 № 17,18,19. В качестве помещений для самостоятельной работы могут быть: компьютерный класс, читальный зал: ул. Первомайская, 191, 3 этаж.</p>	<p>Переносное мультимедийное оборудование, доска, мебель для аудиторий, компьютерный класс на 15 посадочных мест, оснащенный компьютерами Pentium с выходом в Интернет</p>	<p>1. Операционная система «Windows», договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015;</p> <p>2. Свободно распространяемое (бесплатное не требующее лицензирования) программное обеспечение: У Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «VLC media player»; У Программа для воспроизведения аудио и видео файлов «K-lite codec»; У Офисный пакет «WPS office»; У Программа для работы с архивами «7zip»; У Программа для</p>

		работы с документами формата .pdf «Adobe reader»;
--	--	--

Дополнения и изменения в рабочей программе за 2022/2023 учебный год

В рабочую программу Медицинская генетика в стоматологии не вносятся

Дополнения и изменения внес _____

(должность, Ф.И.О., подпись)

Рабочая программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры

(наименование кафедры)