

**Частное образовательное учреждение высшего образования
Новосибирский медико-стоматологический институт
ДЕНТМАСТЕР
(ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР»)**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
дисциплины**

**Б1.В.ДВ.01.01
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ**
по основной профессиональной
образовательной программе
высшего образования - программе специалитета
по специальности
31.05.03 Стоматология

Квалификация
«Врач – стоматолог»

*направленность (профиль) программы специалитета –
оказание медицинской помощи при стоматологических заболеваниях*

форма обучения - очная

*в том числе оценочные материалы
для проведения текущего контроля успеваемости
и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине*


на 2025-2026 учебный год

Новосибирск, 2025

СОГЛАСОВАНО:
Ученым советом
ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР»



УТВЕРЖДАЮ:
РЕКТОР
ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР»


Б.В. Шеплев,
доктор медицинских наук
«10» марта 2025 года

Протокол № 3 от «10» марта 2025 года

- Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с*
- Федеральным законом от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
 - приказом Минобрнауки России от 06.04.2021 № 245 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры» (зарегистрирован Минюстом России 13.08.2021, регистрационный № 64644);
 - приказом Минздрава России от 03.09.2013 № 620н «Об утверждении Порядка организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования» (зарегистрирован Минюстом России от 01.11.2013, регистрационный № 30304);
 - приказом Минздрава России от 07.10.2015 № 700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее медицинское и фармацевтическое образование» (зарегистрирован в Минюсте России 12.11.2015 № 39696);
 - приказом Минобрнауки России от 09.11.2015 № 1309 «Об утверждении Порядка обеспечения условий доступности для инвалидов объектов и предоставляемых услуг в сфере образования, а также оказания им при этом необходимой помощи» (зарегистрирован Минюстом России 08.12.2015, регистрационный № 40000);
 - локальным нормативным актом образовательной организации «Положение о порядке разработки и утверждения образовательных программ высшего образования – программ специалитета утверждённым ректором ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР»;
 - локальным нормативным актом образовательной организации «Положение о порядке организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам специалитета, утверждённым ректором ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР»;
 - учебным планом на 2025-2026 учебный год по основной профессиональной образовательной программе высшего образования - программе специалитета по специальности **31.05.03 Стоматология**, утверждённым ректором ЧОУ ВО «НМСИ ДЕНТМАСТЕР».

1. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЁННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

В результате освоения основной профессиональной образовательной программы высшего образования - программы специалитета по специальности **31.05.03 Стоматология** (квалификация - «**Врач-стоматолог**») обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

Код	Результаты освоения ООП (Содержание компетенций)	Индикаторы достижения	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
ПК-1	Способен разработать, реализовать и осуществить контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ	ПК-1.2 Умеет проводить реабилитационные мероприятия у детей и взрослых при генетически обусловленных заболеваниях челюстно-лицевой области.	<p>Знать: принципы планирования реабилитации у детей и взрослых с заболеваниями челюстно-лицевой области.</p> <p>Уметь: проводить реабилитационные мероприятия у детей и взрослых при заболеваниях челюстно-лицевой области.</p> <p>Владеть: навыками составления дифференциально диагностических рядов с включением наследственных заболеваний и методологией комплексной реабилитации пациентов со стоматологическими заболеваниями с учетом общего состояния организма и наличия сопутствующей патологии.</p>

2. Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (курс)	А семестр (5)
Виды деятельности	
лекционные занятия	24
лабораторные занятия	-
практические занятия/ семинарские занятия	38/-
руководство курсовой работой	-
контроль самостоятельной работы	4
практическая подготовка	-
самостоятельная работа	78
промежуточная аттестация	36
общая трудоемкость	180

3. Структура, тематический план и содержание учебной дисциплины

	лекционные занятия	практические занятия / практическая подготовка	самостоятельная работа	формы текущего контроля
Раздел: Наследственность и патология.	12	16	30	тест по итогам занятия устный опрос / собеседование ситуационная задача

<p>Тема раздела: Наследственность и клиническая картина. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики. Мутации как этиологический фактор болезни. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность.</p> <p>Тема раздела: Наследственность и типы течения заболеваний. Общая и частная семиотика наследственной патологии. Врожденные пороки развития. Клинико-генеалогический метод. Этиология и патогенез хромосомных синдромов. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов.</p> <p>Тема раздела: Итоговое контрольное занятие. Проверка практических умений и теоретических знаний.</p>				
<p>Раздел: Профилактика наследственной патологии.</p>	12	22	48	тест по итогам занятия устный опрос / собеседование ситуационная задача
<p>Тема раздела: Общая характеристика моногенной патологии. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии. Мультифакториально обусловленная патология.</p> <p>Тема раздела: Медико-генетическое консультирование. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике.</p> <p>Тема раздела: Итоговое контрольное занятие. Проверка практических умений и теоретических знаний.</p>				
Итого часов	24	38	78	-

4. Оценочные средства для текущей аттестации (ПК-1)

Формы текущего контроля, обучающегося – собеседование, опрос, тесты, практические задания/задачи, контрольные задания, считается выполненным, если обучающийся использовал корректно все изученные инструменты в ходе работы, аккуратно и грамотно выполнил поставленную задачу, использовал знания и навыки ранее изученных дисциплин для создания эстетически привлекательного облика и технически верного решения.

- ситуационная задача

раздел дисциплины: Наследственность и патология.

Примерное задание:

Примерная ситуационная задача:

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у ребёнка. У девочки 2 лет отставание в психо-речевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца: незаращение Боталлова протока. Из анамнеза женщина работает воспитательницей в детском саду. Ребёнок от 1-ой беременности, протекавшей в сроке 8 недель с «аллергической реакцией» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды в срок, самопроизвольные, без патологии. В род. доме заподозрили ВПС, врожденную катаракту. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Объективно - ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

1. Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?
2. Какие сроки беременности являются наиболее опасными по развитию пороков плода в связи с воздействием внешних факторов
3. С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков вследствие тератогенных эффектов
4. К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом
5. Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Эталон ответа:

1. Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи
2. Наиболее опасным по развитию пороков у плода является первый триместр беременности
3. Множественные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями
4. Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе
5. Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование ребенка.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

Оценка «**отлично**» выставляется обучающемуся, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению обучающегося, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «**хорошо**» выставляется обучающемуся, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы недостаточно четко. Решение обучающегося в целом соответствует эталонному ответу, но недостаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется обучающемуся, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется обучающемуся, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы.

- тест по итогам занятия

раздел дисциплины: Наследственность и патология.

Примерное задание:

Примерное тестовое задание:

ПРИЧИНАМИ НЕСОВЕРШЕННОГО РАЗВИТИЯ И СТРОЕНИЯ ЭМАЛИ И ДЕНТИНА ЯВЛЯЮТСЯ

- а) генетические факторы
- б) болезни матери в I половине беременности
- в) болезни матери во II половине беременности
- г) болезни ребёнка во II полугодии первого года жизни
- д) болезни ребёнка во I полугодии первого года жизни

Критерии оценки теста:

Количество правильных ответов:

До 50% неудовлетворительно

50-65% - удовлетворительно;

66-80% - хорошо

81-100% - отлично

- устный опрос / собеседование

раздел дисциплины: Наследственность и патология.

Примерное задание:

1. Классификация наследственных болезней.
2. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
3. Врожденные пороки развития.
4. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней Клинические особенности проявления наследственных болезней.
5. Графическое изображение родословной.
6. Анализ родословной.
7. Генеалогический анализ при моногенных заболеваниях.
8. Аутосомно-доминантный тип наследования.
9. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
10. Митохондриальная наследственность.

Критерии устного ответа:

отлично – отвечает на основные вопросы правильно и четко, отвечает на дополнительные вопросы, ответ полный и развернутый;

хорошо – отвечает на основные вопросы правильно и четко, решает задачи, отвечает на дополнительные вопросы, ответ недостаточно полный и развернутый;

удовлетворительно – отвечает на основные и дополнительные вопросы неуверенно, решает задачи с ошибками, ответ недостаточно полный и развернутый;

неудовлетворительно – не отвечает на поставленные вопросы.

- ситуационная задача

раздел дисциплины: Профилактика наследственной патологии.

Примерное задание:

Примерная ситуационная задача:

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, которая имеет брата и сестру. Брат страдает ангидротической эктодермальной дисплазией и женат на здоровой женщине, с которой имеет двух здоровых дочерей. Сестра и родители пробанда здоровы. Однако по линии матери указанная патология была у бабки пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину, а также у двоих братьев матери пробанда. Единственная сестра матери пробанда была здоровой.

Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению обучающегося, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы недостаточно четко. Решение обучающегося в целом соответствует эталонному ответу, но недостаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы.

- тест по итогам занятия

раздел дисциплины: Профилактика наследственной патологии.

Примерное задание:

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОСТЕОПОРОЗА

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) Х-сцеплённая передача признака
- г) мультифакториальное заболевание
- д) не наследуется

Критерии оценки теста:

Количество правильных ответов:

До 50% неудовлетворительно

50-65% - удовлетворительно;

66-80% - хорошо

81-100% - отлично

- устный опрос / собеседование

раздел дисциплины: Профилактика наследственной патологии.

Примерное задание:

1. Стоматологические проявления хромосомных болезней.
2. Стоматологические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов.
3. Различные генетические варианты лицевых расщелин.
4. Часто встречающиеся синдромальные сочетания расщелин губы и неба.
5. Часто встречающаяся мультифакториальная стоматологическая патология.

Критерии устного ответа:

отлично – отвечает на основные вопросы правильно и четко, отвечает на дополнительные вопросы, ответ полный и развернутый;

хорошо – отвечает на основные вопросы правильно и четко, решает задачи, отвечает на дополнительные вопросы, ответ недостаточно полный и развернутый;

удовлетворительно – отвечает на основные и дополнительные вопросы неуверенно, решает задачи с ошибками, ответ недостаточно полный и развернутый;

неудовлетворительно – не отвечает на поставленные вопросы.

5. Оценочные средства для промежуточной аттестации (ПК-1)

- экзамен - 5 курс, А семестр,

Примерное задание:

Примерный перечень вопросов для устного опроса для экзамена:

1. Синдромы множественных врожденных пороков развития
2. Общая характеристика моно генной патологии
3. Клиническая характеристика часто встречающихся моногенных патологии
4. Фенилкетонурия
5. Врожденный гипотиреоз
6. Аденогенитальный синдром
7. Галактоземия
8. Муковисцидоз
9. Нейрофиброматоз
10. Миотоническая дистрофия
11. Прогрессирующая мышечная дистрофия
12. Синдром умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой
13. Биохимические методы диагностики моногенной патологии
14. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии

15. Наиболее распространенные нозологические формы мультифакториальных болезней
16. Стоматологические проявления хромосомных болезней.
17. Стоматологические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов.
18. Различные генетические варианты лицевых расщелин.
19. Часто встречающиеся синдромальные сочетания расщелин губы и неба.
20. Часто встречающаяся мультифакториальная стоматологическая патология.
21. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика пороков черепно-лицевой области.
22. Генетические аспекты нарушений остеогенеза.

Примерная ситуационная задача.

Девушка в возрасте 21г., чья мать и бабушка умерли в возрасте 42 и 43 лет от рака груди и яичников, прошла генетическое обследование и обнаружила, что является носителем гена BRCA1. Этот ген определяет высокую вероятность развития рака груди и яичников в возрасте 30-45 лет (в 30 лет вероятность 2%, в 31 – 4%, в 32 – 6% и т.д.) с очень плохим прогнозом лечения. Ближе к возрасту 38-40 лет, таким пациенткам рекомендуют заранее удалить грудь и яичники с целью избежать смерти от рака.

Не желая жить под Домокловым мечом, девушка обратилась в несколько клиник, с просьбой удалить ей грудь и яичники. Однако всюду врачи отказали ей: по этическим канонам нельзя подвергать пациента неоправданному риску операции; для носителей BRCA1 угроза рака до 30 лет минимальна, а ведь есть еще шанс, что девушка захочет родить и выкормить ребенка. И возможно через 20 лет появятся новые лекарства от рака. Девушка пыталась отстоять свои права в суде. Ее аргументом было следующее: если в любую из этих клиник обратилась бы женщина, желающая сменить пол, ей никто не имел бы права отказать в проведении такой же операции – надо было бы лишь доказать свою решимость и твердое желание подвергнуться операции.

Задание: обсудить вопрос о праве пациента на принятие подобных решений и праве врача выполнить такие желания пациента.

Критерии оценки на экзамене:

«отлично» - обучающийся получает при наличии полного и правильного изложения материала на вопросы, предложенные на экзамене. Ответ строится в определенной логической последовательности, грамотно, ответ самостоятельный; продемонстрировано умение аргументировать свои ответы, свободное владение специальной терминологией; показана широта эрудиции и информированности о современных тенденциях в рамках изучаемой проблематики. При ответе на все вопросы были даны правильные ответы.

«хорошо» - обучающийся получает при наличии полного и правильного изложения материала на вопросы, предложенные на экзамене. Ответ строится в определенной логической последовательности, грамотно, ответ самостоятельный, при этом в ответе может быть недостаточно полно развернута аргументация, возможны отдельные затруднения в формулировке выводов. При ответе были допущены затруднения в ответах на поставленные вопросы.

«удовлетворительно» - обучающийся получает, если неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала на вопросы, предложенные на экзамене, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения учебного материала; имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании специальной терминологии. После нескольких уточняющих и

наводящих вопросов преподавателя студент показывает способность исправить эти ошибки.

«неудовлетворительно» - обучающийся получает, если при ответе на экзамене использовались недействующие нормативы, ответ дан с принципиальными ошибками, в том числе в знаниях теоретических положений, выявлена недостаточная сформированность основных умений и навыков последовательного изложения материала; нет обобщений и выводов в полном объеме.

6. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины.

А) Перечень основной учебной литературы

1. Акуленко Л. В. Медицинская генетика: учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко и др.; под ред. О. О. Янушевича. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>;
2. Янушевич О. О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / Под ред. О. О. Янушевича - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>.

Б) Перечень дополнительной учебной литературы:

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>.

7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

<https://www.minobrnauki.gov.ru/> (Официальный сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации);

<https://www.rosminzdrav.ru/> (Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации);

<http://www.obrnadzor.gov.ru/ru/> (Официальный сайт Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки);

<http://www.nica.ru/> (Официальный сайт Национального аккредитационного агентства в сфере образования);

а) Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

<http://window.edu.ru/window/library> (Федеральный портал. Российское образование);

www.cir.ru/index.jsp (Университетская информационная система России);

<http://diss.rsl.ru> (Российская государственная библиотека. Электронная библиотека диссертаций);

www.scsml.rssi.ru (информационные ресурсы центральной научной медицинской библиотеки);

<http://www1.fips.ru> (информационные ресурсы Роспатента);

<http://www.studmedlib.ru> (электронная библиотека медицинского ВУЗа)

б) электронно-библиотечная система (ЭБС):

Дисциплина	Ссылка на информационный ресурс	Наименование разработки в электронной форме	Доступность
Б.1.В.ДВ.01.01 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ	http://www.rosmedlib.ru/	Электронно-библиотечная система (ЭБС) – « Консультант врача »	Индивидуальный неограниченный доступ из любой точки, в которой имеется доступ к сети «Интернет»
	http://www.studmedlib.ru/	Электронно-библиотечная система (ЭБС) – « Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза »	Индивидуальный неограниченный доступ из любой точки, в которой имеется доступ к сети «Интернет»