

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом

«31» августа 2021 г.,

протокол № 10

Проректор по учебной работе,
председатель учебно-методического совета
профессор Орел В.И.



АДАПТИРОВАННАЯ РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	Стоматология, 31.05.03 (наименование и код специальности)
Факультет	Стоматологии (наименование факультета)
Кафедра	Общей и молекулярной медицинской генетики (наименование кафедры)

Объем дисциплины и виды учебной работы

№№ п.п.	Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
			9 с.
1	Общая трудоемкость дисциплины в часах	72	72
1.1	Общая трудоемкость дисциплины в зачетных единицах	2	2
2	Контактная работа, в том числе:	48	48
2.1	Лекции	12	12
2.2	Лабораторные занятия	-	-
2.3	Практические занятия	36	36
2.4	Семинары	-	-
3	Самостоятельная работа	24	24
4	Контроль	-	-
5	Вид итогового контроля:	зачет	зачет

B. 15

Доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Соколенко А.П. (расшифровка)
Доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Сусицын Е.Н. (расшифровка)

« 31 » 08 20 21 г., протокол заседания № 1

Заведующий (ая) кафедрой
профессор, д.м.н., чл.-корр. РАН
(должность, ученое звание, степень)

Общей и молекулярной медицинской генетики
название кафедры

Имянитов Е.Н.
(расшифровка)

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

ОГЛАВЛЕНИЕ:

1.	Раздел «РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ».....
1.1.	Рабочая программа.....
1.2.	Листы дополнений и изменений в рабочей программе
2.	Раздел «КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ ДИСЦИПЛИНЫ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ».....
2.1.	Карта обеспеченности учебно-методической литературой на 2021 - 2022 уч. год
2.2.	Перечень лицензионного программного обеспечения на 2021 – 2022 уч. год
3.	Раздел «ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ»
3.1.	Банк контрольных заданий и вопросов (тестов) по отдельным темам и в целом по дисциплине
4.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ».....
5.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ».....
6.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЮЩИМСЯ ПО ИЗУЧЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ»
7.	Раздел «МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ»
8.	Раздел «ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ»
9.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ».....
10.	Раздел «ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА»
11.	Раздел «ДИСТАНЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ОБУЧЕНИЯ В УСЛОВИЯХ РАСПРОСТРАНЕНИЯ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19».....

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель изучения дисциплины - формирование у обучающихся системных знаний по медицинской генетике и их интеграция в клиническое мышление, а также базисная подготовка специалиста по медицинской генетике для дальнейшего обучения в интернатуре и ординатуре. Дисциплина нацелена на формирование общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК) выпускника.

При этом **задачами** дисциплины являются:

- знакомство с основами генетики человека, понимание природы наследственных моногенных и полигенных (мультифакториальных) заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
- обучение подходам и методам выявления повышенного генетического риска развития мультифакториальных заболеваний;
- знакомство, понимание целей, возможностей, знание методов медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, скринирующих программ, предиктивной молекулярной диагностики, фармакогенетики, генотерапии;
- понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики, а также этиопатогенетической коррекции генетических дефектов;
- ознакомление 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;
- знакомство с основами биоинформатической обработки данных.
- знание этиологии и семиотики наиболее распространённых форм врожденных пороков развития (ВПР) челюстно-лицевой области и аномалий зубов в составе наследственных синдромов.
- формирование современных представлений о генетических аспектах стоматологических заболеваний мультифакториальной природы.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП СПЕЦИАЛИТЕТА КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ДИСЦИПЛИНЫ, ЕЕ МЕСТО В УЧЕБНОМ ПРОЦЕССЕ

Входные требования для дисциплины (модуля)

№	Наименование дисциплины (модуля), практики	Необходимый объём знаний, умений, владение
1.	биохимия	ЗНАТЬ: - правила работы и техники безопасности в химических лабораториях, с реактивами, приборами, животными; - строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений: белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов, витаминов; - основные метаболические пути их превращения; ферментативный катализ; основы биоэнергетики; - роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ в организме человека; - химико-биологическую сущность процессов, происходящих на молекулярном и клеточном уровнях в организме человека; - основные механизмы регуляции метаболических превращений белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов; - особенности строения и метаболических процессов, происходящих в тканях полости рта; - диагностически значимые показатели биологических жидкостей (плазмы крови, мочи, смешанной слюны, десневой жидкости) у здорового человека. УМЕТЬ: - пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой,

		сетью Интернет для профессиональной деятельности, лабораторным оборудованием; - проводить математическую обработку полученных данных; - интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики; - выполнять тестовые задания в любой форме, решать ситуационные задачи на основе теоретических знаний. ВЛАДЕТЬ: - базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы; техникой работы в сети Интернет для профессиональной деятельности; - медико-функциональным понятийным аппаратом; - навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов лабораторного обследования пациентов.
2.	нормальная и физиология	ЗНАТЬ: – предмет, цель, задачи дисциплины и ее значение для своей будущей профессии; – закономерности функционирования здорового организма и механизмы регуляции физиологических процессов, рассматриваемые с позиций общей физиологии, частной физиологии и интегративной поведенческой деятельности человека; – сущность методик исследования различных функций здорового организма, используемых в медицине. УМЕТЬ: – объяснить принцип наиболее важных методик исследования функций здорового организма; – объяснять информационную ценность различных показателей (констант) и механизмы регуляции органов, систем и деятельности целого организма; – оценивать и объяснять основные закономерности формирования и регуляции физиологических функций организма при достижении приспособительного результата; – оценивать и объяснять закономерности формирования и регуляции основных форм поведения организма в зависимости от условий его существования. ВЛАДЕТЬ: – электроэнцефалографией; – электромиографией; – определением порога возбуждения; – регистрацией одиночного мышечного сокращения; – регистрацией зубчатого гладкого тетануса; – определением времени рефлекса по Тюрку; – динамометрией; – определением остроты зрения; – определением цветового зрения; – исследованием костной и воздушной проводимости звука эстезиометрией; – исследованием вкусовой чувствительности; – определением должного основного объема; – принципами составления пищевых рационов; – термометрией.
3.	патологическая физиология	ЗНАТЬ: – химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях; – анатомио-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития организма человека; – 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; – структуру и функции иммунной системы, ее возрастные особенности, механизмы развития и функционирования, основные методы иммунодиагностики, методы оценки иммунного статуса и показания к применению иммуноотропной терапии. УМЕТЬ: – пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; – пользоваться лабораторным оборудованием; работать с увеличительной техникой; – интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики, термометрии для выявления патологических процессов в органах и системах пациентов; – обосновать характер патологического процесса и его клинические проявления, принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний, в частности стоматологических; – обосновать необходимость клинко-иммунологического обследования больного. ВЛАДЕТЬ: – медико-функциональным понятийным аппаратом; – основами врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию первой врачебной помощи при неотложных и угрожающих жизни состояниях с нарушениями иммунной системы; – навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов лабораторного и инструментального обследования пациентов; – основами назначения лекарственных средств при лечении, реабилитации и профилактике различных стоматологических заболеваний и патологических процессов – алгоритмом постановки

		предварительного иммунологического диагноза с последующим направлением к врачу аллергологу-иммунологу.
--	--	--

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование (и развитие) у обучающихся следующих компетенций:

ОПК-5; ПК-1; ПК-2; УК-1

3.2. Перечень планируемых результатов обучения:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1.	ОПК-5	Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач	понятие «медицинские изделия», основные разновидности, назначение и порядок использования медицинских изделий, применяемых при различных видах медицинской помощи; особенности оказания медицинской помощи населению с применением медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской стоматологической помощи с учетом стандартов медицинской помощи	применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской стоматологической помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; использовать соответствующие виды медицинского инструментария при диагностических и лечебных манипуляциях по оказанию различных видов медицинской помощи больным	навыками применения медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с действующими порядками оказания медицинской стоматологической помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; алгоритмом выполнения основных лечебных мероприятий с применением медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

					учетом стандартов медицинской помощи	
2.	ПК-1	Способен и готов проводить обследования пациента с целью установления диагноза	биологическую роль зубочелюстной области, биомеханику жевания, возрастные изменения челюстно-лицевой области, особенности воздействия на нее внешней и внутренней среды; основные принципы диагностики инфекционных заболеваний, медицинские показания к госпитализации пациентов с инфекционными заболеваниями; топографическую анатомию головы, челюстно-лицевой области, особенности кровоснабжения, иннервации и лимфатической системы, строение зубов, эмбриология зубочелюстной области, основные нарушения эмбриогенеза; этиология, патогенез, диагностику часто встречающихся заболеваний; взаимосвязь строения и функционирования зубочелюстной системы с нарушениями со стороны носоглотки, дыхательной и пищеварительной систем, опорно-двигательного аппарата; основные вопросы нормальной и патологической физиологии зубочелюстной системы, ее взаимосвязь с функциональным состоянием других систем организма и уровни их регуляции; методы диагностики заболеваний височно-	проводить физикальные исследования и интерпретировать их результаты; выявлять общие и специфические признаки стоматологических заболеваний; интерпретировать результаты первичного осмотра пациентов; интерпретировать результаты повторного осмотра пациентов; обосновывать необходимость и объем лабораторных исследований; обосновывать необходимость и объем инструментальных исследований; обосновывать необходимость и объем дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантомограммы, томограммы (на пленочных и цифровых носителях)); проводить общее клиническое обследование детей и взрослых; обосновывать необходимость направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам; анализировать полученные результаты обследования; обосновывать и планировать объем дополнительных	следующими навыками: первичный осмотр пациентов; повторный осмотр пациентов; разработка алгоритма постановки предварительного о диагноза; установление предварительного о диагноза; направление пациентов на лабораторные исследования; направление пациентов на инструментальные исследования; направление пациентов на консультацию к врачам-специалистам; разработка алгоритма постановки окончательного диагноза; постановка окончательного диагноза; интерпретация результатов сбора информации от пациентов (их родственников/законных представителей); интерпретация данных первичного осмотра пациентов; интерпретация данных повторного осмотра пациентов; интерпретация данных лабораторных	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

			нижнечелюстного сустава, слюнных желез у детей и взрослых; нормальное строение зубов, челюстей и нарушения строения при зубочелюстных, лицевых аномалиях; клиническую картину, методы диагностики, классификацию заболеваний зубов, пародонта, слизистой оболочки полости рта, губ; клиническую картину, методы диагностики, классификацию заболеваний костной ткани челюстей, периферической нервной системы челюстно-лицевой области, височно-челюстного сустава; клинические проявления основных синдромов, требующих хирургического лечения; комплексную взаимосвязь между стоматологическим здоровьем, питанием, общим здоровьем, заболеваниями, применением лекарственных препаратов; нормальное функционирование зубочелюстной системы и нарушение ее функций при аномалиях прикуса; клиническую картину, методы диагностики, классификацию заболеваний слюнных желез, врожденных, приобретенных аномалий зубов, зубных рядов, альвеолярных отростков, челюстей, лица; клиническую картину, симптомы основных заболеваний и пограничных состояний челюстно-лицевой области у взрослых и детей, их	исследований; интерпретировать результаты сбора информации от пациентов (их родственников/законных представителей); выявлять клинические признаки острой и хронической черепно-лицевой боли соматического, нейrogenного и психогенного происхождения; диагностировать кариес, болезни пульпы и пародонта, заболевания пародонта, слизистой рта; интерпретировать данные лабораторных исследований; диагностировать дефекты зубных рядов, патологии пародонта, полное отсутствие зубов; интерпретировать данные инструментальных исследований; интерпретировать данные консультаций пациентов врачами-специалистами; интерпретировать данные дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантомограммы (на пленочных и цифровых носителях)); диагностировать зубочелюстные деформации и аномалии зубов и челюстей; выявлять факторы риска онкопатологии (в том числе различные фоновые процессы, предопухолевые	исследований; интерпретация данных инструментальных исследований; интерпретация данных консультаций пациентов врачами-специалистами; интерпретация данных дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантомограммы, томограммы (на пленочных и цифровых носителях)); получение информации от пациентов (их родственников/законных представителей); анкетирование пациентов на предмет общего состояния здоровья, выявление сопутствующих заболеваний; выявление у пациентов зубочелюстных, лицевых аномалий, деформаций и предпосылок их развития, дефектов коронок зубов и зубных рядов; выявление факторов риска онкопатологии (в том числе различных фоновых процессов, предопухолевых	
--	--	--	---	--	--	--

			диагностику; значение специальных и дополнительных методов исследования для дифференциальной диагностики стоматологических заболеваний; медицинские показания и противопоказания к применению рентгенологического и других методов дополнительного обследования; медицинские изделия, применяемые в стоматологии (Принципы устройства и правила эксплуатации); международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем; порядок оказания медицинской помощи по профилям; стандарты медицинской помощи по заболеваниям; клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи; состояния, требующие медицинской помощи в экстренной и неотложной формах; требования охраны труда, пожарной безопасности, порядок действий при чрезвычайных ситуациях; санитарно-эпидемиологические требования; клинические проявления и течение часто встречающихся заболеваний, травм и состояний у пациентов пожилого и старческого возраста; особенности врачебного обследования пациентов пожилого и старческого возраста;	состояния); применять средства индивидуальной защиты	состояний)	
--	--	--	---	---	-------------------	--

			структуру заболеваемости в пожилом и старческом возрасте; правила применения средств индивидуальной защиты; соблюдение врачебной тайны; соблюдение принципов врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами (их родственниками/законными представителями), коллегами			
3.	ПК-2	Способен и готов осуществлять назначение, контроль эффективности и безопасности немедикаментозного и медикаментозного лечения	методы использования медицинских изделий, химических средств и лекарственных препаратов для контроля зубного налета; особенности оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной формах при стоматологических заболеваниях; группы лекарственных препаратов, их фармакокинетика, фармакодинамика, совместимость лекарственных препаратов; общие и функциональные методы лечения пациентов с челюстно-лицевой патологией; основные принципы лечения пациентов с инфекционными заболеваниями; топографическую анатомию головы, челюстно-лицевой области, особенности кровоснабжения, иннервации и лимфатической системы, строение зубов, эмбриологию зубочелюстной области, основные нарушения эмбриогенеза; клиническую картину, симптомы патологии в полости рта, медицинские показания к	назначать медикаментозную терапию при заболеваниях в соответствии с имеющимися медицинскими показаниями, учитывая фармакодинамику и фармакокинетику лекарственных средств; назначать немедикаментозную терапию в соответствии с медицинскими показаниями; оценивать эффективность и безопасность медикаментозных методов лечения; оценивать эффективность и безопасность немедикаментозных методов лечения; анализировать действие лекарственных средств по совокупности их фармакологического воздействия; анализировать действие немедикаментозных методов лечения по совокупности их свойств; составлять рецептурные прописи лекарственных препаратов, выписывать рецепты	следующими навыками: оказание медицинской помощи в экстренной и неотложной формах при острых стоматологических заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, представляющих угрозу жизни пациента или без явных признаков угрозы жизни пациента; подбор вида местной анестезии/обезболивания; оценка возможных осложнений, вызванных применением местной анестезии; выполнение физиотерапевтических процедур; подбор лекарственных препаратов для лечения стоматологических заболеваний; формирование плана лечения пациента при	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

			применению различных методов лечения; основные методы вспомогательного хирургического лечения пациентов с зубочелюстными аномалиями; клиническую картину, основные методы лечения (медицинские показания, противопоказания, осложнения) заболеваний зубов, пародонта, слизистой оболочки полости рта, губ; морфологические изменения в зубочелюстной системе при ортопедическом и ортодонтическом лечении; клиническую картину, основные методы лечения (медицинские показания, противопоказания, осложнения) заболеваний костной ткани челюстей, периферической нервной системы челюстно-лицевой области, височно-нижнечелюстного сустава; клиническую картину, основные методы ортопедического лечения патологии твердых тканей, заболеваний пародонта, патологической стираемости, патологии височно-нижнечелюстного сустава; клиническую картину, основные методы лечения (медицинские показания, противопоказания, осложнения) заболеваний слюнных желез, врожденных, приобретенных аномалий зубов, зубных рядов, альвеолярных	при заболеваниях, патологических процессах и состояниях. Использовать лекарственные препараты, медицинские изделия (в том числе стоматологические материалы, инструменты); разрабатывать оптимальную тактику лечения стоматологической патологии у детей и взрослых с учетом общесоматического заболевания и дальнейшей реабилитации пациента; определять способы введения, режим и дозу лекарственных препаратов; разрабатывать план лечения с учетом течения заболевания, подбирать, назначать лекарственную терапию, использовать методы немедикаментозного лечения; назначать лекарственные препараты для лечения стоматологических заболеваний; формулировать медицинские показания к избранному методу лечения с учетом этиологии и патогенеза заболевания; обосновывать схему, план и тактику ведения пациентов, медицинские показания и противопоказания к операции; применять физиотерапевтические процедуры для лечения и восстановления поврежденных после лечения тканей; проводить лечение	стоматологических заболеваний; лечение заболеваний зубов, пародонта, костной ткани челюстей, периферической нервной системы челюстно-лицевой области, височно-челюстного сустава, слюнных желез; наблюдение за ходом лечения пациента; лечение заболеваний слизистой оболочки полости рта, губ, за исключением специализированного приема по лечению предраков слизистой оболочки полости рта и губ; оценка возможных побочных эффектов от приема лекарственных препаратов; составление комплексного плана лечения; специализированный прием по лечению кариеса, некариозных заболеваний зубов, пульпита, периодонтита, пародонтита, заболеваний слизистой оболочки полости рта, за исключением предраков; уход за пациентами с повреждениями челюстно-	
--	--	--	--	--	--	--

		отростков, челюстей, лица; клиническую картину, симптомы основных заболеваний и пограничных состояний челюстно-лицевой области у взрослых и детей, их лечение; методы лечения зубочелюстных, лицевых аномалий у детей и взрослых; принципы, приемы и методы анестезии в стоматологии; принципы устройства и правила эксплуатации медицинских изделий (стоматологического оборудования); современные медицинские изделия (аппаратура, инструментарий и материалы), применяемые в стоматологии; клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи; порядки оказания медицинской помощи при стоматологических заболеваниях; стандарты медицинской помощи при стоматологических заболеваниях; требования охраны труда, пожарной безопасности, порядок действий при чрезвычайных ситуациях; санитарно-эпидемиологические нормы и требования; особенности фармакокинетики и фармакодинамики лекарственных препаратов у пациентов пожилого, старческого возраста; психологические, поведенческие особенности пациентов пожилого,	заболеваний твердых тканей зубов, пульпы и периапикальных тканей, пародонта, слизистой оболочки рта; определять необходимость направления пациента к соответствующим врачам-специалистам; обосновывать фармакотерапию пациента при основных патологических синдромах и неотложных состояниях; пользоваться методами лечения дефектов зубных рядов ортопедическими конструкциями в пределах временного протезирования, протезирования одиночных дефектов зубного ряда, протезов до трех единиц (исключая протезирование на зубных имплантатах); применять различные методики местной анестезии челюстно-лицевой области, блокады с применением препаратов для местной анестезии, определять медицинские показания к общей анестезии; определять способы введения, режим и дозу лекарственных препаратов; применять методы лечения дефектов зубных рядов ортопедическими конструкциями в пределах частичных и полных съемных пластиночных протезов; обосновывать, планировать и	лицевой области, лицами с ограниченными возможностями на дому; консультирование пациента по методам лечения стоматологических заболеваний; подбор медицинских изделий (в том числе стоматологических материалов) для лечения стоматологических заболеваний; хирургическая помощь в пределах проведения операции удаления зуба (исключая ретенированные и дистопированные), вскрытие поднадкостничных абсцессов при перистите челюстей; ортопедическое лечение лиц с дефектами зубов, зубных рядов в пределах временного протезирования, протезирования одиночных дефектов зубного ряда, протезов до трех единиц (исключая протезирование на зубных имплантатах); поэтапная санация полости рта (исключая санацию детей в условиях анестезиологического пособия); лечение молочных и постоянных зубов;	
--	--	---	--	--	--

			старческого возраста; особенности общей и специальной гигиены пациентов пожилого, старческого возраста; правила применения средств индивидуальной защиты; методику выполнения реанимационных мероприятий; соблюдение врачебной тайны; соблюдение принципов врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами (их родственниками/законными представителями), коллегами	применять основные методы лечения стоматологических заболеваний у детей и взрослых; применять методы комплексного лечения пациентов со стоматологическими заболеваниями с учетом общего состояния организма и наличия сопутствующей патологии; определять объем и последовательность предполагаемых мероприятий по лечению; применять средства индивидуальной защиты	обоснование наиболее целесообразной тактики лечения; ортопедическое лечение лиц с дефектами зубов, зубных рядов в пределах частичных и полных съемных пластиночных протезов; оценка возможных осложнений, вызванных применением методики лечения; направление пациентов на стационарное лечение при стоматологических заболеваниях в установленном порядке; устранение очагов инфекции и интоксикации; лечение заболеваний слизистой оболочки полости рта (исключая лечение детей с проявлениями вирусных, бактериальных, аллергических и других детских инфекций в полости рта); оказание квалифицированной медицинской помощи по специальности с использованием современных методов лечения, разрешенных для применения в медицинской практике; оказание медицинской помощи	
--	--	--	--	---	--	--

					пациентам при острых и хронических одонтогенных воспалительных процессах, обострении хронических заболеваний челюстно-лицевой области; формирование эпикриза; оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах	
4.	УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	основы системного подхода; последовательность и требования к осуществлению поисковой и аналитической деятельности для решения поставленных задач	анализировать и систематизировать, и синтезировать информацию, оценивать эффективность процедур анализа проблем и принятия решений в профессиональной деятельности	навыками поиска информации и практической работы с информационными источниками; владеет методами принятия решений	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

4. ОБЪЕМ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		9
		часов
1	2	3
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	48	48
Лекции (Л)	12	12
Практические занятия (ПЗ),	36	36
Семинары (С)		
Лабораторные работы (ЛР)		
Самостоятельная работа (СР), в том числе:	24	24
<i>История болезни (ИБ)</i>		
<i>Курсовая работа (КР)</i>		
<i>Тестовые и ситуационные задачи</i>		
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		

Подготовка к текущему контролю (ПТК)) Подготовка к промежуточному контролю (ППК)) Вид промежуточной аттестации	-		
		зачет	зачет
	экзамен (Э)		
	час.	72	72
	ЗЕТ	2	2

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Компетенции	Раздел дисциплины	Содержание раздела
1.		Раздел 1. Основные положения генетики человека, основы медицинской генетики	В этом разделе рассматриваются законы Менделя, цитологические и молекулярные основы наследственности и изменчивости, способы хранения и передачи наследственной информации, структура ДНК, понятие «геном», структурные и функциональные элементы генома, экспрессия генов и ее регуляция. Рассмотрены основные эпигенетические механизмы, включающие метилирование ДНК, геномный импринтинг, модификацию гистонов, ремоделирование хроматина и РНК-регуляцию экспрессии генов (РНК-интерференция, микроРНК). В данном разделе рассматриваются причины спонтанного и индуцированного мутагенеза, представлена классификация и номенклатура хромосомных и генных мутаций, их популяционные частоты, характер межгенных и межallelельных взаимодействий. Приводится классификация наследственных болезней с общим описанием каждой группы (моногенные, мультифакториальные, хромосомные, генетика канцерогенеза)
2.		Раздел 2. Методы медицинской генетики	В данном разделе рассматриваются современные методы молекулярной генетики, включающие выделение ДНК, рестрикцию, электрофорез, методы генной инженерии (получение рекомбинантных ДНК, клонирование, гибридизация), создание геномных и тканеспецифических библиотеки генов, современные методы секвенирования ДНК, методы модификации генов. Подробно разбирается полимеразная цепная реакция как основной метод ДНК-диагностики, используемый в клинической практике. Освещаются современные высокопроизводительные подходы к анализу генома с применением биочипов в молекулярной биологии и медицине с диагностическими и исследовательскими задачами, проблемы обработки данных. Рассматриваются также методы цитогенетического анализа: методы дифференциального окрашивания хромосом, флуоресцентная гибридизация in situ (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH) и количественная флуоресцентная полимеразная цепная реакция (КФ-ПЦР).
3.		Раздел 3. Медико-генетическое	Медико-генетическое консультирование как специализированный вид медицинской помощи. Цели и задачи медико-генетического консультирования. Структура медико-генетической службы в Российской

		консультирование. Организация медико-генетической службы.	Федерации. Медико-генетические консультации, медико-генетические центры. Скринирующие программы (биохимический и УЗИ-скрининг беременных, неонатальный биохимический скрининг). Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний. Нормативные акты, регулирующие функционирование медико-генетической службы.
4.		Раздел 4. Клинические вопросы генетики в стоматологии.	В данном специализированном разделе освещаются вопросы генетики в стоматологической практике. Этиология и патогенез зубочелюстно-лицевых аномалий и врожденных пороков развития (ВПР), основные принципы их классификации. Представление о этиопатогенезе мультифакториальных заболеваний в стоматологической практике и вкладе молекулярно-генетических механизмов в их развитие. Использование методов молекулярной диагностики для детекции наследственных заболеваний, мутаций и полиморфизмов, значимых в клинической практике врача-стоматолога.

5.2. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

№	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ		СР	Всего часов
			в т.ч. ТП (теоретическая подготовка)	в т.ч. ПП (практическая подготовка)		
1.	Основные положения генетики человека, основы медицинской генетики.	4	6	6	6	21
2.	Методы молекулярной генетики.	2	4	4	6	17
3.	Медико-генетическое консультирование. Организация медико-генетической службы.	4	4	4	6	17
4.	Клинические вопросы генетики в стоматологии.	2	4	4	6	17
Итого		12	18	18	24	72

При изучении дисциплины предусматривается применение инновационных форм учебных занятий, развивающих у обучающихся навыки работы в команде, межличностной коммуникации, принятия решений, лидерские качества: интерактивные лекции, дискуссии, диспуты, имитационные игры, кейс-метод, работа в малых группах.

5.2.1 Интерактивные формы проведения учебных занятий

№ п/п	Тема занятия	Вид занятия	Используемые интерактивные формы проведения занятий
1.	См. табл. 5.3	Лекция	Интерактивная лекция, диспут
2.	См. табл. 5.4	Семинар	Работа в малых группах, имитационные игры, дискуссия, кейс-метод

5.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Объем по семестрам
		9
1	2	3
1.	Основные положения современной генетики человека. Молекулярная медицина. Проект «Геном человека» и его значение для развития медицины. Этиология и классификация хромосомных болезней. Геномные и хромосомные мутации.	2
2.	Сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Мозаицизм. Клинические проявления числовых аномалий половых хромосом и хромосомных болезней, обусловленных нарушением структуры или числа аутосом. Генетика и канцерогенез	2
3.	Биохимический и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Методы цитогенетической диагностики хромосомных болезней. Молекулярная диагностика в клинической медицине	2
4.	Медико-генетическое консультирование, врожденные и наследственные заболевания. Пренатальная диагностика	2
5	Зубные и челюстно-лицевые аномалии в составе наследственных синдромов. Генетические основы формирования кариеса и пародонтоза (мультифакториальные заболевания)	4
	Итого	12

5.4. Название тем семинарских занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.5. Распределение лабораторных практикумов по семестрам:

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.6. Распределение тем практических занятий по семестрам:

№ п/п	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	Объем по семестра м
1	2	3
1.	Структура генома человека	4
2.	Мутации и полиморфизмы (типы и номенклатура)	4
3.	Методы медицинской генетики	4
4.	Медико-генетическое консультирование: задачи, показания для направления к врачу-генетику.	4
5.	Уровни организации медико-генетической службы.	4
6.	Скринирующие программы. Пренатальная диагностика.	4
7.	Клиническая генетика в практике стоматолога	4
8.	Многофакторные заболевания. Понятия «полигенные болезни», «гены предрасположенности», «генная сеть заболевания».	4
9.	Молекулярно-генетические механизмы развития воспалительных и дистрофических заболеваний пародонта. Генная сеть	4

	предрасположенности к развитию болезней пародонта.	
	Итого	36

5.7. Распределение тем клинических практических занятий по семестрам:
НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.8. Распределение самостоятельной работы обучающихся (СРО) по видам и семестрам

№	Наименование вида СРО	Объем в АЧ
		Семестр
		1
1.	Написание курсовой работы	2
2.	Подготовка мультимедийных презентаций	2
3.	Подготовка к участию в занятиях в интерактивной форме (дискуссии, ролевые игры, игровое проектирование)	4
4.	Самостоятельное решение ситуационных задач	8
5.	Работа с электронными образовательными ресурсами, размещенными на сайте http://www.historymed.ru	8
ИТОГО в часах:		24

6 . ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Лекции, самостоятельная работа, интерактивная работа обучающихся

7. ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ, ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ И ПРОГРАММНЫЕ СРЕДСТВА

Использование мультимедийного комплекса в сочетании с лекциями и практическими занятиями, решение ситуационных задач, обсуждение рефератов, сбор «портфолио». Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30 % от аудиторных занятий.

Информационные технологии, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю) включают программное обеспечение и информационные справочных системы.

Информационные технологии, используемые в учебном процессе:

http://www.historymed.ru/training_aids/presentations/

Визуализированные лекции

Конспекты лекций в сети Интернет

Ролевые игры

Кейс – ситуации

Дискуссии

Видеофильмы

Программное обеспечение

Для повышения качества подготовки и оценки полученных компетенций часть занятий проводится с использованием программного обеспечения:

Операционная система Microsoft Windows

Пакет прикладных программ Microsoft Office: PowerPoint, Word

8. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ СТУДЕНТОВ

Тесты, контрольная работа, индивидуальные домашние задания, эссе, рефераты.

9. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Зачет

10. РАЗДЕЛЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ДИСЦИПЛИНАМИ

№ п/п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ разделов (модулей) данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин			
		1	2	3	4
1	Философия, биоэтика				
2	Правоведение				
3	История Отечества				
4	История медицины				
5	Иностранный язык				
6	Латинский язык				
7	Физика. Математика				
8	Медицинская информатика	+	+	+	
9	Химия	+	+	+	+
10	Биология	+	+	+	+
11	Биологическая химия - биохимия полости рта	+	+	+	+
12	Анатомия человека - анатомия головы и шеи			+	+
13	Гистология, эмбриология, цитология - гистология полости рта	+	+	+	+
14	Нормальная физиология - физиология челюстно-лицевой области	+		+	+
15	Фармакология	+	+	+	+
16	Микробиология, вирусология - микробиология полости рта	+	+	+	+
17	Патофизиология - патофизиология головы и шеи	+	+	+	+
18	Патологическая анатомия - патологическая анатомия головы и шеи	+		+	+
19	Эпидемиология	+	+	+	+
20	Гигиена	+			
21	Общественное здоровье и здравоохранение			+	
22	Внутренние болезни. Клиническая фармакология	+	+	+	+
23	Общая хирургия. Хирургические болезни	+	+	+	+
24	Лучевая диагностика	+		+	+
25	Медицина катастроф, безопасность жизнедеятельности	+		+	
26	Инфекционные болезни, фтизиатрия	+	+	+	+
27	Неврология	+	+	+	+

28	Оториноларингология	+	+	+	+
29	Офтальмология	+	+	+	+
30	Психиатрия и наркология	+		+	
31	Судебная медицина	+	+	+	+
32	Акушерство	+	+	+	+
33	Педиатрия	+	+	+	+
34	Стоматология	+	+	+	+
35	Челюстно-лицевая хирургия			+	+
36	Детская стоматология	+	+	+	+
37	Ортодонтия и детское протезирование	+		+	+
38	Физическая культура и спорт				
39	Экономика				
40	Деловой иностранный язык				
41	Биология клетки	+	+	+	+
42	Психология, педагогика			+	
43	Физико-химические основы современных методов исследования в медицине	+	+	+	
44	Информационное обеспечение медицины	+	+	+	
45	Клиническая биохимия	+	+	+	+
46	Фармакологическая коррекция поведения	+	+	+	+
47	Топографическая анатомия и оперативная хирургия	+		+	+
48	Иммунология - клиническая иммунология	+	+	+	+
49	Медицинская реабилитация	+		+	+
50	Дерматовенерология	+	+	+	+
51	Неотложная помощь при экстремальных состояниях			+	
52	Медицинская генетика	+	+	+	+
53	Высокотехнологичные методы визуализации		+		
54	Элективные курсы по физической культуре и спорту				
55	История и культура Санкт-Петербурга				
56	Духовные основы медицины				
57	Физиотерапия стоматологических заболеваний			+	+
58	Ортодонтия и детское протезирование	+		+	+
59	Ортопедическая стоматология	+		+	+
60	Терапевтическая стоматология	+	+	+	+

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

за 20___/20___ учебный год

В рабочую программу по дисциплине:

Медицинская генетика
(наименование дисциплины)

для специальности «Стоматология» 31.05.03
(наименование специальности, код)

Изменения и дополнения в рабочей программе в 20___/20___ учебном году:

Составитель: к.м.н., доцент _____

Зав. кафедрой

Профессор, д.м.н. _____

Раздел 2

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ на 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Стоматология» 31.05.03
(наименование и код специальности)

Код направления подготовки	Курс	Семестр	Число студентов	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
31.05.03	5	9	57	Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ. ЭБС СПбГПМУ ЭБС Конс. студ.	
	Всего студентов		57	Всего экземпляров		
				Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.	

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ
на 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

1. Windows Sarver Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc;
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.);
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.);
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.);
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий;
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий;
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64» Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагат» с 07.07.2021 г. по 06.07.2022 г.

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

1. мРНК 5'-GAU GCA CGC UAG GUU UUA GCG-3' кодирует полипептидную цепь с аминокислотной последовательностью:
 - A. Ser-Pro-Cys-Thr-Met-Asp-Leu
 - B. Asp-Ala-Arg-Tyr-Val-Leu-Ala
 - B. Asp-Ala-Arg-Thr-Met-Asp-Leu
2. Метод ПЦР может использоваться для
 - A. диагностики хромосомных нарушений
 - B. молекулярной идентификации личности
 - B. диагностики мутаций в генах наследственных болезней
 - Г. диагностики инфекций
 - Д. диагностики дефектов внутриутробного развития плода
3. Произошла мутация в кодирующей последовательности
5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3'
мутантная последовательность имеет вид
5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'

Определите характер мутации
 - A. делеция
 - B. нонсенс
 - B. сдвиг рамки считывания
4. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
 - A. одонитевой матричной ДНК
 - B. иницирующего кодона
 - B. двунитевого участка на 3'-конце молекулы
 - Г. 4-х типов дезокситрифосфатов
 - Д. тРНК
5. Открытие гена означает:
 - A. определение его локализации на цитогенетической карте
 - B. определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
 - B. клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК
 - Г. клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
 - Д. секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена
6. Сколько генов в геноме человека?
 - A. столько же, сколько и белков
 - B. в 2 раза больше, чем у круглого микроскопического червя нематоды
 - B. около 20 000

- Г. 80 000
- Д. 118 000

7. В нуклеиновых кислотах азотистое основание соединяется с сахаром:
- А. гликозидной связью
 - Б. фосфоэфирной связью
 - В. водородной связью
 - Г. неспецифической связью
8. Последовательностью РНК, содержащей интроны, является:
- А. мРНК
 - Б. преРНК
 - В. тРНК
 - Г. рРНК
 - Д. ядерная гетерогенная РНК
9. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:
- А. для любых моногенных заболеваний
 - Б. для генов с известной цитогенетической локализацией
 - В. для клонированных генов
 - Г. для генов с известной нуклеотидной последовательностью
10. Произошла мутация в кодирующей последовательности
5'-ATG GAT ACC TCA CTG TCC TGA-3'
мутантная последовательность имеет вид
5'- ATG GAT ACC TCA CTT TCC TGA -3'

Определите характер мутации

- А. делеция со сдвигом рамки считывания
 - Б. миссенс
 - В. нонсенс
11. ПЦР представляет собой:
- А. искусственную амплификацию гена
 - Б. искусственный некомплементарный синтез ДНК
 - В. амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК
 - Г. избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК
 - Д. комплементарный синтез транскрибируемых ДНК
12. При проведении ПЦР окончание синтеза амплифицируемого фрагмента ДНК определяется:
- А. наличием в матричной ДНК стоп-кодона
 - Б. изменением температурных условий реакции
 - В. присутствием в матричной ДНК двунитевого участка, образованного праймером
 - Г. достижением границы матричной ДНК
 - Д. наличием в матричной ДНК структурных особенностей
13. Произошла мутация в кодирующей последовательности
5'-TTG GGA ACC CTA CTG CTT CGA-3'
мутантная последовательность имеет вид
5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'

Определите характер мутации

- А. нонсенс
 - Б. миссенс
 - В. нейтральная
14. При трансляции образуются молекулы:
- А. пре РНК
 - Б. мРНК

- В. полипептидной цепи
 - Г. кДНК
 - Д. тРНК
15. Генетический код - это соответствие последовательности из 3 нуклеотидов в молекуле:
- А. ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле преРНК
 - Б. ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле тРНК
 - В. ДНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
 - Г. мРНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
 - Д. мРНК – антикодону в тРНК
16. Генетический код необходим для:
- А. комплементарного синтеза ДНК
 - Б. перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
 - В. синтеза полипептидной цепи на рибосоме
 - Г. определения нуклеотидной последовательности ДНК
 - Д. синтеза первичного РНК-транскрипта
17. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выписать последовательность нуклеотидов в:
- А. гене
 - Б. экзонах
 - В. кДНК
 - Г. преРНК
 - Д. мРНК
18. Сплайсинг это:
- А. процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
 - Б. трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
 - В. избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
 - Г. процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
 - Д. избирательная транскрипция экзонов
19. Сдвиг рамки считывания возникает при:
- А. миссенс мутациях
 - Б. нонсенс мутациях
 - В. внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
 - Г. внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
 - Д. экспансии 3-нуклеотидных повторов
 - Е.
20. Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:
- А. внутригенной локализации
 - Б. изменения заряда аминокислоты
 - В. функции домена, включающего аминокислотную замену
 - Г. размера кодируемого белка
 - Д. скорости транскрипции
21. Если встречаемость рецессивного заболевания в популяции равна 1/10000, то частота носителей составляет:
- А. 1 на 100
 - Б. 1 на 200
 - В. 1 на 25
 - Г. 1 на 50
 - Д. 1 на 500
22. Что такое «неравновесие по сцеплению»?
- А. расстояние между локусами более 50 сМ
 - Б. обмен генетическим материалом между парными хромосомами в процессе кроссинговера

- В. ситуация, при которой между двумя локусами есть ассоциация
Г. отсутствие ассоциации между двумя локусами

23. Выберите ошибочное утверждение:

Генетический груз популяции

- А. определяет долю в общей популяции гомо- и гетерозиготных носителей мутаций, снижающих приспособленность
Б. определяет распространенность наследственных заболеваний в различных популяциях человека
В. это вероятность дожить до репродуктивного возраста и оставить потомство
Г. увеличивается в результате инбридинга
Д. уменьшается в результате инбридинга

24. Выберите ошибочное утверждение:

Применение закона равновесия Харди-Вайнберга возможно, если:

- А. размер популяции мал
Б. в популяции отсутствует близкородственное скрещивание
В. популяции не возникают новые мутации
Г. нет миграции

25. Скелетные дисплазии характерны:

- А. для ахондроплазии
Б. синдром Коккейна
В. синдрома Эллиса-Ван Кревельда
Г. синдрома Стиклера

Правильные ответы (Блок №1):

1 – В	6 – В	11 – Г	16 – Б, В	21 – Г
2 – Б, В, Г	7 – А	12 – Б, Г	17 – нет	22 – В
3 – А, В	8 – Б	13 – А	18 – Г	23 – В
4 – А, В, Г	9 – В, Г	14 – В	19 – В	24 – А
5 – В, Д	10 – Б	15 – Г	20 – А, Б, В	25 – А, В, Г

1. К геномным мутациям относятся:

- А. трисомия 21
Б. хромосомный мозаицизм 45,X/46,XX
В. робертсоновская транслокация
Г. частичная моносомия по короткому плечу хромосомы 5
Д. триплоидия

2. К хромосомным мутациям относятся:

- А. полиплоидия
Б. делеция короткого плеча X хромосомы
В. реципрокная транслокация
Г. моносомия X
Д. инверсия

3. Какие из перечисленных свойств характерны для гетерохроматиновых районов хромосом:

- А. представляют собой уникальную последовательность нуклеотидов
Б. содержат повторяющиеся последовательности нуклеотидов
В. их утрата ведет к гибели клетки
Г. изменение их количества не отражается на жизнедеятельности клетки
Д. сохраняются в интерфазном ядре в конденсированном состоянии

4. Для проведения цитогенетического анализа прямым методом используются клетки:
- А. периферической крови
 - Б. костного мозга
 - В. биоптата хориона
 - Г. амниоциты
 - Д. фибробласты кожи
5. Дифференциальная G-окраска хромосом позволяет идентифицировать:
- А. структурную перестройку хромосом в кариотипе
 - Б. каждую пару хромосом внутри группы
 - В. сегменты центромерного гетерохроматина
 - Г. спутничные районы акроцентрических хромосом
 - Д. гетерохроматиновый район в длинном плече Y-хромосомы
6. Конститутивный гетерохроматин локализован в:
- А. центромерных областях
 - Б. теломерных областях
 - В. эухроматиновых районах
 - Г. длинном плече Y-хромосомы
 - Д. спутниках акроцентрических хромосом
7. К какой группе относятся спутничные хромосомы:
- А. А
 - Б. С
 - В. D
 - Г. E
 - Д. G
8. Микрохромосомные структурные перестройки выявляются с помощью двух методов:
- А. рутинный метод
 - Б. G-метод
 - В. FISH-метод
 - Г. C-метод
 - Д. прометафазный метод
9. Ядрышковые организаторы расположены:
- А. в прицентромерных областях всех хромосом
 - Б. в псевдоаутосомном районе Y хромосомы
 - В. в коротких плечах акроцентрических аутосом
 - Г. в области вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16
 - Д. в дистальной части длинного плеча Y хромосомы
10. Нарушение какой фазы митоза (мейоза) может привести к возникновению геномной мутации:
- А. профаза
 - Б. метафаза
 - В. анафаза
 - Г. телофаза

11. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:
- числовые нарушения аутосом
 - нарушения числа X хромосом
 - структурные нарушения аутосом
 - нарушения числа Y хромосом
 - структурные перестройки половых хромосом
12. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
- профаза
 - прометафаза
 - метафаза
 - анафаза
13. Изменчивость каких районов хромосом обуславливает их полиморфизм:
- вторичные перетяжки хромосом 1, 9, 16
 - ядрышковые организаторы акроцентриков
 - q-плечи хромосом группы В
 - q- плечо Y хромосомы
 - p- плечо Y хромосомы
14. Расщелины лица, верхней губы и (или) нёба характерны для синдромов:
- орофациодигитальный
 - Стиклера
 - Клайнфельтера
 - Барде-Бидля
 - ЕЕС
15. Аномалии конечностей характерны для синдромов:
- Лёша — Нихена
 - Корнелии де Ланге
 - Эдвардса
 - Апера
 - болезнь Гоше

Правильные ответы (Блок №2):

1 – А, Б, Д	6 – А, Г, Д	11 – Б
2 – Б, В, Д	7 – В	12 – Б, В
3 – Б, Г, Д	8 – В, Д	13 – А, Б, Г
4 – Б, В	9 – В	14 А, Б, Д
5 – А, Б	10 – Б, В	15 Б, В, Г

- Одна или несколько мутаций в одном гене человека приводят к развитию:
 - моногенного заболевания
 - полигенного (мультифакториального) заболевания
 - моногенных и полигенных заболеваний
- Стратегической основой предиктивной медицины является
 - составление генной сети полигенных заболеваний
 - анализ ассоциации полиморфизмов генов с синдромами и болезнями
 - создание клинко-генетического заключения для пациента (тестируемого) с целью профилактики генетически-детерминированной патологии
- Гены предрасположенности (гены – кандидаты) – это гены:
 - аллельные варианты которых приводят к развитию заболевания при воздействии факторов среды
 - полиморфные варианты которых предрасполагают к развитию заболевания
 - гены генных сетей мультифакториальных заболеваний
- Полиморфизмом гена называют:
 - мутацию, которая приводит к развитию заболевания

- 2 структурным вариантом гена, приводящим к грубым нарушениям продукта гена
- 3 изменениями последовательности нуклеотидов ДНК, приводящих к отклонениям свойств продукта гена
5. Мутацией гена являются:
 - 1 отклонения нуклеотидной последовательности с частотой более 1% в популяции
 - 2 грубые нарушения последовательности нуклеотидов с частотой менее 1% в популяции
 - 3 изменения нуклеотидной последовательности, приводящие к грубым нарушениям белкового продукта гена
6. Генетическим фактором риска мультифакториального заболевания является:
 - 1 аллель гена-кандидата, ассоциированный с изменениями функций генного продукта, участвующего в патологическом метаболическом цикле (патогенезе) заболевания
 - 2 полиморфизм гена-кандидата, ассоциированный с риском какого-либо синдрома или заболевания
 - 3 аллель гена-кандидата, способный «вовлечь» продукт гена в метаболический цикл какого-либо биохимического процесса
7. Какая из приведенных ниже триад признаков называется секвенцией Пьера Робена:
 - 1 ретикулярная пигментация кожи; дистрофия ногтей и лейкоплакия
 - 2 микроретрогнатия, неполная расщелина неба, глоссоптоз
 - 3 олигофрения (IQ больных составляет 35-50) и дисморфия (прогнатизм, оттопыренные ушные раковины), макроорхидизм.
- 4

Правильные ответы (Блок №3):

1 – А	2 – В	3 – Б	4 - В	5 - В	6 - А	7 - Б
-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------

Перечень вопросов, выносимых на зачет:

1. Строение молекулы ДНК. ОПК-5
2. Определение генома. ОПК-5
3. Экспрессия генов: транскрипция, трансляция. ОПК-1
4. Регуляция экспрессии генов. ОПК-1
5. Аллель, генотип, гаплотип: определение. ОПК-1
6. Кариотип, определение, формулы нормальных и аномальных кариотипов. ОПК-1
7. Мутации: определение, структурные и функциональные типы. ОПК-5
8. Хромосомные мутации: классификация.
9. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. ОПК-1
10. Моногенные болезни, определение, примеры. ОПК-1
11. Отличия понятий «мутация» и «полиморфизм». ОПК-1, ОПК-6
12. Задачи-медико-генетического консультирования ОПК-4
13. Закон Харди-Вайнберга. ОПК-7
14. «Эффект основателя». ОК-5
15. Дрейф генов. ОК-5
16. Генетический груз. ОК-5
17. Мультифакториальные болезни: общая характеристика. ОК-5
18. Методы медицинской генетики. ОК-5
19. Неонатальный скрининг: перечень, организация. ПК-6
20. Генетические основы рака: основы современной теории канцерогенеза. ПК-6
21. Медико-генетическое консультирование. ОПК-4
22. Признаки наследственных заболеваний в стоматологической практике. ПК-6

23. Определение терминов «ген», «генотип», «фенотип», «геном». ОК-1
24. Митохондриальная ДНК: структура, функции; митохондриальная наследственность. ОК-1
25. Мейоз: стадии, биологическая роль. ОК-5
26. Механизм ПЦР. Области применения ПЦР в медицине. ОПК-1
27. Генетический код, свойства. ОК-1
28. Пренатальная диагностика. ПК-6, ОПК-4
29. Примеры высокопроизводительных геномных технологий. ОК-5
30. Наследственные и соматические мутации: определение, значение. ОПК-5
31. Генетические аномалии развития эмали и дентина ПК-6
32. Нетрадиционные типы наследования: болезни экспансии, однородительские дисомии, митохондриальная наследственность. ОПК-5
33. Определение частоты носительства рецессивного заболевания. ОПК-7
34. Характеристика черепно-лицевых ВПР многофакторной природы. ПК-6
35. Кариес и пародонтит как многофакторные заболевания. Роль генетических и средовых факторов в их развитии. ПК-6
36. Синдромы нетипичных расщелин лица. ПК-6
37. Понятие о секвенции Пьера Робена. ПК-8
38. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. ПК-6

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

Примерная тематика рефератов, курсовых работ, контрольных вопросов

Список тем рефератов:

1. Проект геном человека и его значение для современной медицины.
2. Этические и деонтологические проблемы медицинской генетики.
3. Этиология и классификация хромосомных болезней.
4. Мультифакториальные заболевания.
5. Гены предрасположенности. Полиморфизм. Мутация.
6. Молекулярно-генетическая диагностика - методы выделения и анализа ДНК.
7. Наследственные опухолевые синдромы.
8. Основные положения современной теории канцерогенеза
9. Молекулярно-генетические методы в онкологии.
10. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика
11. Организация медико-генетической службы.
12. Особенности стоматологической патологии у пациентов с генетическими заболеваниями.
13. Аномалии развития зубов и челюстно-лицевой области.
14. Применение информационных технологий в генетике и молекулярной биологии
15. Генная инженерия и ГМО: научные факты и политические мифы.
16. Фармакогенетика. Генная терапия. Таргетные препараты.
17. Предиктивная медицина. Принципы. Клиническая и экономическая целесообразность.

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Задания для самостоятельной работы

Задания для самостоятельной работы включают: вопросы для самоконтроля; написание курсовой работы; подготовку типовых заданий для самопроверки и другие виды работ.

Контроль качества выполнения самостоятельной работы по дисциплине (модулю) включает опрос, тесты, оценку курсовой работы, зачет и представлен в разделе

8. «Оценка самостоятельной работы обучающихся».

Выполнение контрольных заданий и иных материалов проводится в соответствии с календарным графиком учебного процесса.

Методические указания по подготовке к самостоятельной работе

Для организации самостоятельного изучения тем (вопросов) дисциплины (модуля) создаются учебно-методические материалы.

Самостоятельная работа студентов обеспечивается следующими условиями:

- наличие и доступность необходимого учебно-методического и справочного материала;
- создание системы регулярного контроля качества выполненной самостоятельной работы;
- консультационная помощь преподавателя.

Методически самостоятельную работу студентов обеспечивают:

- графики самостоятельной работы, содержащие перечень форм и видов аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов, цели и задачи каждого из них;
- сроки выполнения самостоятельной работы и формы контроля над ней;
- методические указания для самостоятельной работы обучающихся, содержащие целевую установку и мотивационную характеристику изучаемых тем, структурно-логические и графологические схемы по изучаемым темам, списки основной и дополнительной литературы для изучения всех тем дисциплины (модуля), вопросы для самоподготовки.

Методические указания разрабатываются для выполнения целевых видов деятельности при подготовке заданий, полученных на занятиях семинарского типа и др.

Методический материал для самостоятельной подготовки представляется в виде литературных источников.

В список учебно-методических материалов для самостоятельной работы обучающихся входит перечень библиотечных ресурсов учебного заведения и других материалов, к которым обучающийся имеет возможность доступа.

Оценка самостоятельной работы обучающихся

Оценка самостоятельной работы – вид контактной внеаудиторной работы преподавателей и обучающихся по образовательной программе дисциплины (модуля). Контроль самостоятельной работы осуществляется преподавателем, ведущим занятия семинарского типа.

Оценка самостоятельной работы учитывается при промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в период зачетно-экзаменационной сессии.

Виды оценки результатов освоения программы дисциплины:

- текущий контроль,
- промежуточная аттестация (зачет).

Текущий контроль

Предназначен для проверки индикаторов достижения компетенций, стимулирования учебной работы обучающихся и совершенствования методики освоения новых знаний.

Проводится в течение семестра по всем видам и разделам учебной дисциплины, охватывающим компетенции, формируемые дисциплиной: опросы, дискуссии, тестирование, доклады, рефераты, курсовые работы, другие виды самостоятельной и аудиторной работы.

Рабочая программа учебной дисциплины должна содержать описание шкалы количественных оценок с указанием соответствия баллов достигнутому уровню знаний для каждого вида и формы контроля.

В процессе текущего контроля в течение семестра могут проводиться рубежные аттестации.

Текущий контроль знаний студентов, их подготовки к семинарам осуществляется в устной форме на каждом занятии.

Промежуточная аттестация

Предназначена для определения уровня освоения индикаторов достижения компетенций. Проводится в форме зачета после освоения обучающимся всех разделов дисциплины «Медицинская генетика» и учитывает результаты обучения по дисциплине по всем видам работы студента на протяжении всего курса

Время, отведенное для промежуточной аттестации, указывается в графиках учебного процесса как «Сессия» и относится ко времени самостоятельной работы обучающихся.

Промежуточная аттестация по дисциплинам, для которых не предусмотрены аттестационные испытания, может совпадать с расписанием учебного семестра.

Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика»

Перечень оценочных средств уровня освоения учебной дисциплины и достижения компетенций включает:

- 1) контрольные вопросы;
- 2) задания в тестовой форме;
- 3) ситуационные задачи;
- 4) контрольные задания;
- 5) практические задания.

Системы оценки освоения программы дисциплины

Оценка учебной работы обучающегося может осуществляться 1) по балльно-рейтинговой системе (БРС), которая является накопительной и оценивается суммой баллов, получаемых в процессе обучения по каждому виду деятельности, составляя в совокупности максимально 100 баллов; 2) по системе оценок ECTS (*European Credit Transfer and Accumulation System* – Европейской системы перевода и накопления кредитов) и 3) в системе оценок, принятых в РФ (по пятибалльной системе, включая зачет).

Соответствие баллов и оценок успеваемости в разных системах

<i>Баллы БРС (%)</i>	<i>Оценки ECTS</i>	<i>Оценки РФ</i>
100–95	A	5+
94–86	B	5
85–69	C	4
68–61	D	3+
60–51	E	3
50–31	Fx	2
30–0	F	Отчисление из вуза
Более 51 балла	Passed	Зачет

Студенты, получившие оценку Fx, зачета не имеют и направляются на повторное обучение. Студенту, не получившему зачет по дисциплине «Медицинская генетика», предоставляется возможность сдавать его повторно (в установленные деканатом сроки).

В традиционной системе оценок, принятых в РФ, критерием оценки является «зачет» или «не зачет» по итогам работы обучающегося на протяжении семестра.

Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю), в том числе перечень учебной литературы и ресурсов информационно-коммуникационной сети «интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

При изучении дисциплины (модуля) обучающиеся могут использовать материалы лекции, учебника и учебно-методической литературы, интернет-ресурсы.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ЛЕКЦИЙ

<i>Тема №1:</i>	Основные положения современной генетики человека. Молекулярная медицина. Проект «Геном человека» и его значение для развития медицины. Этиология и классификация хромосомных болезней. Геномные и хромосомные мутации.	
<i>2. Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
<i>3. Специальность:</i>	«Стоматология» 31.05.03	
<i>4. Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	2 часа	
<i>5. Учебная цель:</i>	Ознакомить с основными положениями медицинской генетики и областями их использования в клинической практике, наследственными и многофакторными заболеваниями, типами наследования. Ознакомить с понятиями геном и эпигеном человека, структурой, функцией и эволюционным значением основных элементов генома, таких как сателлитные, инвертированные и диспергированные повторы, уникальные некодирующие последовательности, гены и псевдогены, облигатные, факультативные и мобильные элементы, а также эпигенетических модификаций ДНК, таких как метилирование, модификация гистонов, РНК-интерференция	
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	10 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	80 минут	

7. План лекции, последовательность ее изложения:		
1. Предмет и методы генетики человека, медицинской и клинической генетики. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Клинико-генеалогический метод анализа. Цитогенетическая, биохимическая и популяционная генетика. 2. Введение в молекулярную генетику. ДНК как вещество наследственности. Структура, организация и функции ДНК. Центральная догма молекулярной генетики. 3. Определение гена и аллеля. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Экспрессия генов. 4. Наследственные болезни и типы наследования. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Клинические примеры. Синдром Марфана. 5. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Клинические примеры. Муковисцидоз. 6. Сцепленные с полом заболевания. Клинические примеры. Миодистрофия Дюшенна/Беккера. Нетрадиционные типы наследования. Геномный импринтинг. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана. Особенности митохондриального наследования. Митохондриальные энцефаломиопатии. 7. Определение генома. Кодировующие и некодирующие последовательности ДНК. Структура и функции сателлитных ДНК. Примеры использования микросателлитных ДНК в клинической практике. Структура и функции инвертированных и диспергированных повторов. 8. Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора. 9. Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК. 10. Компактность упаковки информации в кодирующих областях генома. Понятие «ген в гене» на примере гена гемофилии А. Альтернативная транскрипция и альтернативный сплайсинг на примере гена миодистрофии Дюшенна. 11. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека. 12. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности.		
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию		
9. Литература для проработки:		
Основная литература:		
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.		
Дополнительная литература:		
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.		
Тема №2:	Сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Мозаицизм. Клинические проявления числовых аномалий половых хромосом и хромосомных болезней, обусловленных нарушением структуры или числа аутосом. Генетика и канцерогенез	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	«Стоматология» 31.05.03	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	Ознакомить студентов с современными воззрениями на этиологию и патогенез онкологических заболеваний.	

6. Объем повторной информации (в минутах):	10 минут
Объем новой информации (в минутах):	80 минут
7. План лекции, последовательность ее изложения:	
1 Эволюция представлений о возникновении рака.	
2 Современная теория канцерогенеза.	
3 Свойства опухолевых клеток, отличающие их от нормальных.	
4 Вирусный канцерогенез у человека.	
5 Наследственные опухолевые синдромы.	
6 Опухоли детского возраста.	
7 Новые подходы к лечению злокачественных опухолей.	
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
Основная литература:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.	
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.	
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.	
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	
Дополнительная литература:	
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.	
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема №3:	Биохимический и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Методы цитогенетической диагностики хромосомных болезней. Молекулярная диагностика в клинической медицине
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	«Стоматология» 31.05.03
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа
5. Учебная цель: Ознакомить с молекулярными основами патогенеза наиболее распространенных моногенных заболеваний (наследственных дисплазий соединительной ткани, наследственных болезней обмена, муковисцидоза, спинальной мышечной атрофии, миодистрофии Дюшенна/Беккера).	
6. Объем повторной информации (в минутах):	10 минут
Объем новой информации (в минутах):	80 минут
7. План лекции, последовательность ее изложения:	
1 Наследственные дисплазии соединительной ткани как пример аутосомно-доминантного наследования. Коллагены и коллагеновые гены. Несовершенный остеогенез. Клинический полиморфизм хондродисплазий, обусловленных мутациями в гене мажорного хрящевого коллагена II типа.	
2 Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность синдрома Элерса-Данло. Дистрофический и атрофический буллезный эпидермолиз, обусловленный мутациями в генах коллагенов VII и XVII типов.	
3 Клинический полиморфизм синдрома Марфана. Наследственные фибриллинопатии. Нейорфиброматоз.	
4 Наследственные болезни обмена как пример аутосомно-рецессивного наследования. Фенилкетонурия, неонатальный скрининг, лечение. Молекулярная диагностика мутаций в гене PAH.	
5 Муковисцидоз Структура гена муковисцидоза. Молекулярный патогенез муковисцидоза. Мутации в гене CFTR и их связь с клиническими проявлениями заболевания.	
6 Проксимальная спинальная мышечная атрофия. Молекулярные основы этиологии заболевания. Мутации в генах SMN1 и SMN2. Подходы к лечению спинальной мышечной	

атрофии.	
7 Миодистрофия Дюшенна/Беккера как пример X-сцепленного рецессивного наследования. Структура дистрофина. Диагностика делеций в гене DMD.	
8.Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
Основная литература:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.	
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.	
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.	
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	
Дополнительная литература:	
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.	
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема №4:	Медико-генетическое консультирование, врожденные и наследственные заболевания. Пренатальная диагностика
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	«Стоматология» 31.05.03
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа
5. Учебная цель: Ознакомить студентов с современным состоянием проблемы лечения генетических заболеваний.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	10 минут
Объем новой информации (в минутах):	80 минут
7. План лекции, последовательность ее изложения:	
1 Врожденные, наследственные и семейные заболевания: проблема терминологии.	
2 Симптоматическое лечение наследственных болезней.	
3 Патогенетическое лечение.	
4 Этиотропное лечение (генотерапия).	
5 Редкие (орфанные)заболевания: экономические и этические аспекты.	
8.Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
Основная литература:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.	
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.	
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.	
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	
Дополнительная литература:	
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.	
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема №5:	Зубные и челюстно-лицевые аномалии в составе наследственных синдромов. Генетические основы формирования кариеса и пародонтоза (мультифакториальные заболевания)
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	«Стоматология» 31.05.03
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	4 часа
5. Учебная цель: Ознакомить студентов с современным состоянием проблемы лечения генетических заболеваний.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	160 минут
7. План лекции, последовательность ее изложения:	

1 Врожденные, наследственные и семейные заболевания: проблема терминологии. 2 Симптоматическое лечение наследственных болезней. 3 Патогенетическое лечение. 4 Этиотропное лечение (генотерапия). 5 Редкие (орфанные)заболевания: экономические и этические аспекты.
8.Иллюстрационные материалы: см. презентацию
9. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев,С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЮЩИМСЯ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

6.1. Методические указания к практическим занятиям

См. методические разработки к практическим занятиям.

6.2. Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля

Базисный контроль выполняется по разделам программы дисциплины «Медицинская генетика» для высших учебных заведений на первом практическом занятии путем проведения собеседования.

На основании полученных результатов определяются базовые знания обучающихся.

Текущий контроль выполняется путем:

- проведения и оценки устных или письменных опросов на лекциях и практических занятиях;
- проверки и оценки выполнения заданий на практических занятиях;
- проверки и оценки выполнения самостоятельных и контрольных заданий на практических занятиях;
- проверки и оценки качества ведения конспектов.

Промежуточный контроль проводится по завершении раздела и осуществляется в форме тестового опроса. На основании процента правильных ответов определяется результат промежуточного контроля.

Итоговый контроль выполняется приемом недифференцированного зачета, на котором оценивается степень усвоения обучающимися содержания дисциплины в целом.

К зачету допускаются обучающиеся, выполнившие полностью учебную программу.

Зачет состоит трех частей:

- проверка уровня освоения дисциплины в виде тестирования;
- собеседование по теоретическому вопросу;
- выполнение практического задания.

Контролирующие задания в тестовой форме по циклу с указанием раздела приводятся в разделе «Банки контрольных заданий и вопросов (тестов) по отдельным темам и в целом по дисциплине».

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

1. Тема:	Структура генома человека	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Стоматология	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	4	
5. Учебная цель:	В результате ознакомления с темой студент должен <u>знать</u> :	

- определение генетики как науки о наследственности и изменчивости - что является материальным субстратом наследственности и изменчивости - определение генома - строение ДНК (в том числе уровни компактизации) - морфологию хромосом и формулу нормального кариотипа - функциональные элементы генома - строение и функции митохондриальной ДНК - что такое экспрессия гена - как осуществляется регуляция экспрессии гена - что такое генетический код, каковы его свойства	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры медицинской генетики (учебная комната с мультимедийным оснащением)	
8. Самостоятельная работа студента: подготовка к текущему занятию	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 2:	Мутации и полиморфизмы (типы и номенклатура)
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Стоматология
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: В результате ознакомления с темой студент должен <u>знать</u> : - определение мутаций как изменения последовательности нуклеотидов ДНК - определение мутаций в медицинской генетике - определение аллеля - понятие «генотип» - понятия «доминантный», «рецессивный», «гомозиготный», «гетерозиготный» - структурные и функциональные типы мутаций; - классификацию хромосомных мутаций; - номенклатуру генных и хромосомных мутаций	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры медицинской генетики (учебная комната с мультимедийным оснащением)	
8. Самостоятельная работа студента: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке мультимедийной презентации	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. -	

4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.	
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.	
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.	
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	
Дополнительная литература:	
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.	
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 3:	Методы медицинской генетики
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Стоматология
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: В результате ознакомления с темой студент должен <u>знать</u> : - какие методы используются в медицинской генетике (генеалогический, биохимические, близнецовый, цитогенетические, молекулярно-генетические), их назначение и применение - общие принципы организации лаборатории молекулярной диагностики - применение методов молекулярной диагностики в клинической практике	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова	
8. Самостоятельная работа студента: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке мультимедийной презентации	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 4:	Медико-генетическое консультирование: задачи, показания для направления к врачу-генетику.
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Стоматология
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.	
8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по	

результатам выполненной работы.		
10. Литература для проработки:		
Основная литература:		
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.		
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.		
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.		
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.		
Дополнительная литература:		
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.		
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.		
Тема 5:	Уровни организации медико-генетической службы.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Стоматология	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)		4
5. Учебные цели:		
6. Объем повторной информации (в минутах):		20 минут
Объем новой информации (в минутах):		70 минут
Практическая подготовка (в минутах)		90 минут
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы		
10. Литература для проработки:		
Основная литература:		
1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.		
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил.		
3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.		
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.		
Дополнительная литература:		
1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.		
2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.		
Тема 6:	Скринирующие программы. Пренатальная диагностика.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Стоматология	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)		4
5. Учебные цели: Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории (учебная экскурсия в лабораторию молекулярной онкологии).		
6. Объем повторной информации (в минутах):		20
Объем новой информации (в минутах):		70
Практическая подготовка (в минутах)		90
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.		
8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.		

9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 7:	Клиническая генетика в практике стоматолога
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Стоматология
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: изучение зубных и челюстно-лицевых аномалий, входящих в структуру хромосомных заболеваний, моногенных наследственных синдромов и врожденных пороков развития. Получить представление о роли генетических факторов в развитии наследственных болезни пародонта, нарушений развития эмали и дентина, изолированных аномалий числа и формы зубов. Сформировать знания об этиологии и патогенезе врожденных пороков развития верхней губы и нёба. Получить представление о вкладе генетических факторов в этиологию кариеса. Сформировать навыки распознавания наследственных заболеваний, основанные на знании характерных аномалии зубов, челюстей, лица, слизистой оболочки ротовой полости; подчеркнуть роль стоматолога в своевременной постановке диагноза.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: аудитория базе кафедры медицинской генетики в НИИ онкологии им. Н.Н Петрова	
8. Самостоятельная работа студента: просмотр клинических фотографий и рентгенограмм, иллюстрирующих различные стоматологические аномалии у пациентов с наследственными синдромами (несовершенный амелогенез, генодерматозы, ангидротическая эктодермальная дисплазия, синдром Пейтца-Йегерса и т.д.). Продолжительность – 25 мин (в составе времени объема новой информации).	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: опрос по основным положениям практического занятия.	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 8:	Многофакторные заболевания. Понятия «полигенные болезни»,

	«гены предрасположенности», «генная сеть заболевания».	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Стоматология	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4	
5. Учебные цели:	изучение особенностей этиологии и патогенеза многофакторных болезней пародонта, а также молекулярно-генетических механизмов их развития. Дать представление об использовании методов молекулярной диагностики наследственных болезней и методах анализа полиморфизмов и мутаций генов-кандидатов в клинической практике врача по специальности «Стоматология». Сформировать навык определения показаний для проведения молекулярно-генетического исследования. Уяснить показания к проведению генотипирования генов среди известных генетических предикторов воспалительно-деструктивных заболеваний пародонта - полиморфных аллелей генов цитокинов 1b-1a, 1b-1p, 1b-6, лактазы, фибриногена, интерлейкинов IL-1A, -1B, 2, 6, 10, гена рецептора витамина D и полиморфизма Ig G Fc gamma рецептора - маркера степени тяжести течения хронического генерализованного пародонтита.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут	
Объем новой информации (в минутах):	70 минут	
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут	
7. Условия для проведения занятия:	аудитория кафедры медицинской генетики, лаборатория при кафедре медицинской генетики КДЦ СПбГПМУ	
8. Самостоятельная работа студента:	оценка (анализ) полиморфных аллелей кандидатных генов пародонтита. Продолжительность – 25 мин (в составе времени объема новой информации).	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	опрос по основным положениям практического занятия.	
10. Литература для проработки:	Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	
Тема 9:	Молекулярно-генетические механизмы развития воспалительных и дистрофических заболеваний пародонта. Генная сеть предрасположенности к развитию болезней пародонта.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Стоматология	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4	
5. Учебные цели:	изучение особенностей этиологии и патогенеза многофакторных болезней пародонта, а также молекулярно-генетических механизмов их развития. Дать представление об использовании методов молекулярной диагностики наследственных болезней и методах анализа полиморфизмов и мутаций генов-кандидатов в клинической практике врача по специальности «Стоматология». Сформировать навык определения показаний для проведения молекулярно-генетического исследования. Уяснить показания к проведению генотипирования генов среди известных генетических предикторов воспалительно-деструктивных заболеваний пародонта - полиморфных аллелей генов	

цитокинов 1b-1a, 1b-1p, 1b-6, лактазы, фибриногена, интерлейкинов IL-1A, -1B, 2, 6, 10, гена рецептора витамина D и полиморфизма Ig G Fc gamma рецептора - маркера степени тяжести течения хронического генерализованного пародонтита.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20 минут
Объем новой информации (в минутах):	70 минут
Практическая подготовка (в минутах)	90 минут
7. Условия для проведения занятия: аудитория кафедры медицинской генетики, лаборатория при кафедре медицинской генетики КДЦ СПбГПМУ	
8. Самостоятельная работа студента: оценка (анализ) полиморфных аллелей кандидатных генов пародонтита. Продолжительность – 25 мин (в составе времени объема новой информации).	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: опрос по основным положениям практического занятия.	
10. Литература для проработки: Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.: ил. 3. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мutowin Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ
ОБЕСПЕЧЕНИЕ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещение для самостоятельной работы, а также помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования кафедры общей и молекулярной медицинской генетики, 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Александра Матросова, 22, лит. А, 1 этаж КДЦ	Учебные аудитории №№ 1, 2, (45,8 м ²) Оснащены мебелью: столы учебные – 24, стол преподавателя – 2, стулья – 19, скамейки – 14, доска – 2, проектор - 1 компьютер – 1, с выходом в интернет Набор методических материалов для занятий (печатных и электронных).
--	--

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

К инновациям в преподавании по специальности Стоматология 32.05.03 относится педагогическая технология и методика обучения «Портфолио». «Портфолио» представляет собой комплект документов, представляющий совокупность индивидуальных достижений студента. Создание «портфолио» - творческий процесс, позволяющий учитывать результаты, достигнутые студентом в разнообразных видах деятельности (учебной, творческой, социальной, коммуникативной) за время изучения дисциплин.

Основная цель «портфолио» - помощь обучающемуся в самореализации как личности, как будущему специалисту, владеющему профессиональными знаниями, умениями, навыками и способным творчески решать организационные задачи.

Функциями «портфолио» является: отслеживание процесса учения, поддержка высокой мотивации студентов, формирование и организационное упорядочивание учебных умений и навыков.

Структура «портфолио» должна включать:

1. Конспект лекций.
2. Выполнение практических занятий для самостоятельной работы
3. Решение ситуационных задач
4. Информацию об участии в предметных конференциях
5. Реферат.

Оценка осуществляется по каждому разделу «портфолио».

- «Портфолио» позволяет решать важные педагогические задачи:

- поддержать высокую учебную мотивацию обучающегося;
- поощрять их активность и самостоятельность;
- расширять возможности обучения и самообучения;

- формировать умение учиться – ставить цели, планировать и организовывать собственную учебную деятельность;

- использование папки личных достижений обучающегося (портфолио) позволяет в условиях рынка труда обучить студента и самостоятельному решению технических, организационных и управленческих проблем, умение представить себя и результаты своего труда.

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

Учебные пособия:

1. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. Учебное пособие / СПб политех. ун-т. – 2011. – 216 с.
2. Горбунова В. Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. Учебное пособие / СПб: «Специальная литература». – 1997. – 287 с.
3. Горбунова В. Н. Молекулярные основы медицинской генетики. Учебное пособие под ред. Е. И. Шварца / СПб: «Интермедика». – 1999 . – 210 с.
4. Горбунова В. Н. Что вы знаете о своем геноме? / СПб: «Интермедика». – 2001. – 143 с.
5. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. – СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.
6. Стрекалов Д.Л. и соавт. Определение генетической предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям. Генетический паспорт. Методические рекомендации / СПб: ИКФ «Фолиант». – 2001. – 48 с.
5. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие / Изд-во СПбГПМА. – 2007. – 36 с.
6. Горбунова В. Н., Имянитов Е. Н. Генетика и канцерогенез. Методическое пособие / Изд-во СПбГПМА. – 2007. – 24 с.
7. Аномалии развития (иллюстрированное пособие для врачей) / Под ред. Красильникова. – СПб: «Фолиант». – 2007. – 336 с.

Глава в учебном пособии:

1. Горбунова В. Н. Введение в молекулярную медицину // Глава в учебном пособии: «Научно-образовательный центр Биофизика». – 2004. – стр. 196-202.

Монографии

1. Горбунова В. Н., Савельева-Васильева Е. А., Красильников В. В. Молекулярная неврология. Часть I. Заболевания нервно-мышечной системы / СПб: «Интермедика». – 2000. – 320 с.
2. Горбунова В. Н., Савельева-Васильева Е. А., Красильников В. В. Молекулярная неврология. Часть II. Заболевания координаторной, пирамидной и экстрапирамидной систем. Болезни экспансии. Под ред. акад. РАМН А. А. Скоромца / СПб: «Интермедика». – 2002. – 320 с.
3. Горбунова В. Н., Е. Н. Имянитов, Т. А. Ледащева, Д. Е. Мацко, Б. М. Никифоров. Молекулярная неврология. Часть III. Опухоли головного мозга, онкогены и антионкогены. Под ред. акад. РАМН А. А. Скоромца / СПб: «Интермедика». – 2004. – 432 с.
4. Геномика медицине. Научное издание/ Под ред. акад. В. И. Иванова и акад. Л. Л. Киселева. 22 автора, включая Горбунову В. Н.М. / ИКЦ «Академкнига». – 2005. – 392 с.: ил.
5. Имянитов Е. Н., Хансон К. П. Молекулярная онкология: клинические аспекты / СПб: Изд. дом МАПО. – 2007. – 211 с.

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

Воспитательный процесс на кафедре организован на основе рабочей программы «Воспитательная работа» ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России и направлен на развитие личности, создание условий для самоопределения и социализации обучающихся на основе социокультурных, духовно-нравственных ценностей и принятых в российском обществе правил и норм поведения в интересах человека, семьи, общества и государства, формирование у обучающихся чувства патриотизма, гражданственности, уважения к закону и правопорядку, человеку труда и старшему поколению, взаимного уважения, бережного отношения к культурному наследию и традициям многонационального народа Российской Федерации, природе и окружающей среде.

Воспитательная работа осуществляется в соответствии с отечественными традициями высшей школы и является неотъемлемой частью процесса подготовки специалистов.

Воспитание в широком смысле представляется как «совокупность формирующего воздействия всех общественных институтов, обеспечивающих передачу из поколения в поколение накопленного социально-культурного опыта, нравственных норм и ценностей».

Целью воспитания обучающихся ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России является разностороннее развитие личности с высшим профессиональным образованием, обладающей высокой культурой, интеллигентностью, социальной активностью, качествами гражданина-патриота.

Основная задача в воспитательной работе с обучающимися - создание условий для раскрытия и развития творческих способностей, гражданского самоопределения и самореализации, гармонизации потребностей в интеллектуальном, нравственном, культурном и физическом развитии.

Наиболее актуальными являются следующие задачи воспитания:

1. Формирование высокой нравственной культуры.
2. Формирование активной гражданской позиции и патриотического сознания, правовой и политической культуры.
3. Формирование личностных качеств, необходимых для эффективной профессиональной деятельности.
4. Привитие умений и навыков управления коллективом в различных формах студенческого самоуправления.

5. Сохранение и приумножение историко-культурных традиций университета, преемственность в воспитании студенческой молодежи.
6. Укрепление и совершенствование физического состояния, стремление к здоровому образу жизни, воспитание нетерпимого отношения к курению, наркотикам, алкоголизму, антиобщественному поведению.

Решить эти задачи возможно, руководствуясь в работе принципами:

- гуманизма к субъектам воспитания;
- демократизма, предполагающего реализацию системы воспитания, основанной на взаимодействии, на педагогике сотрудничества преподавателя и студента;
- уважения к общечеловеческим отечественным ценностям, правам и свободам граждан, корректности, толерантности, соблюдения этических норм;
- преемственности поколений, сохранения, распространения и развития национальной культуры, воспитания уважительного отношения, любви к России, родной природе, чувства сопричастности и ответственности за дела в родном университете.

На кафедре созданы оптимальные условия для развития личности обучающегося, где студентам оказывается помощь в самовоспитании, самоопределении, нравственном самосовершенствовании, освоении широкого круга социального опыта.

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

**ДИСТАНЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ОБУЧЕНИЯ
В УСЛОВИЯХ РАСПРОСТРАНЕНИЯ
НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19**

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Стоматология» 31.05.03 (наименование и код специальности)

В целях предотвращения распространения новой коронавирусной инфекции, вызванной SARS-COV2, Университет по рекомендации и в соответствии с указаниями Министерства здравоохранения Российской Федерации временно реализует образовательную программу с применением дистанционных методик обучения.

В условиях, когда невозможно осуществлять образовательный процесс в традиционной форме и традиционными средствами, существуют альтернативы. Альтернативные формы, методы и средства обучения не могут заменить традиционные и они требуют оптимизации и доработки, но в условиях форс-мажорных обстоятельств могут быть реализованы. Время преподавания на кафедре с применением дистанционных методик регламентируется приказами ректора Университета, решениями Ученого совета и Учебным планом.

При реализации образовательных программ с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий в организации, осуществляющей образовательную деятельность, в Университете созданы условия для функционирования электронной информационно-образовательной среды, включающей в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы, совокупность информационных технологий, телекоммуникационных технологий, соответствующих технологических средств и обеспечивающей освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. (Федеральный закон от 29 декабря 2012 №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»).

Дистанционные образовательные технологии – образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационных и телекоммуникационных технологий при опосредованном (на расстоянии) или частично опосредованном взаимодействии обучающегося и педагогического работника (ГОСТ 52653-2006).

Под дистанционным обучением понимают взаимодействие обучающегося и преподавателя между собой на расстоянии, отражающее все присущие учебному процессу компоненты (цели, содержание, методы, организационные формы, средства обучения) и реализуемое специфичными средствами Интернет-технологий или другими средствами, предусматривающими интерактивность. В настоящее время существуют и другие варианты этого термина: дистантное образование, дистанционное образование. При дистанционном обучении основным является принцип интерактивности во взаимодействии между обучающимися и преподавателем.

Структура дистанционного обучения представлена на рисунке 1:



Рис. 1 Структура дистанционного обучения

Преподаватель (субъект) должен выбрать средства обучения, которые соответствуют потребностям объекта, что полностью отражает структуру дистанционного взаимодействия.

Основные отличительные черты дистанционного образования от традиционного заключаются в следующем:

1. Важной отличительной чертой дистанционного обучения является «дальнодействие», т.е. обучающийся и преподаватель могут находиться на любом расстоянии;
2. Экономическая эффективность, т.е. отсутствие транспортных затрат и затрат на проживание и т.п.

Введение дистанционного обучения в Университете позволило определить средства, с помощью которых оно реализуется: Zoom, Discord, Whereby, Skype, Moodle (модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда) и другие.

Электронная образовательная среда Moodle (ЭОС Moodle) – бесплатная система электронного обучения, с простым и понятным интерфейсом, надежная, адаптированная под различные устройства с различными операционными системами, которая дает возможность проектировать и структурировать образовательные курсы на усмотрение Университета и кафедры.