

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИКО-СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ А.И. ЕВДОКИМОВА»
ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России

Факультет Стоматологический
Кафедра(ы) Медицинской генетики

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Медицинская генетика в стоматологии

Наименование дисциплины и Модуля (при наличии)

31.05.03 Стоматология

Код и Наименование специальности/Направления подготовки/Направленность

Специалитет

Уровень образования

Врач-стоматолог

Квалификация выпускника

Очная

Форма обучения

2 з.е. (72 академических часа)

Трудоемкость дисциплины и Модуля (при наличии)

Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель:

Формирование компетенций в диагностике и профилактике врожденной и наследственной стоматологической патологии

Задачи:

Сформировать представление об этиологии, патогенезе, основных характеристиках, методах генетической диагностики и профилактики различных классов наследственных болезней

Подготовить к пониманию необходимости межпрофессионального взаимодействия для решения вопросов диагностики, лечения и профилактики врожденной и наследственной стоматологической патологии

Нацелить на проведение обоснованной пропаганды и соблюдение здорового образа жизни, устранение факторов риска развития врожденной и наследственной патологии, в том числе стоматологической

Научить использовать клинико-генеалогический метод, дать представление о фенотипическом анализе, расчете генетического риска

Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина Медицинская генетика в стоматологии реализуется в вариативной части учебного плана подготовки специалиста для обучающихся по направлению подготовки 31.05.03. Стоматология очной формы обучения.

Дисциплина изучается на третьем курсе в пятом семестре.

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)

ОПК-1 Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности

ОПК-4 Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

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

ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

ПК-5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания

ПК-13 Готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни

Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Наследственность и патология

Тема 1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.

Наследственность и здоровье; взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям; этиология наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Классификации мутаций. Закономерности патогенеза наследственных болезней, детерминирующие и модифицирующие влияния генома человека. Факторы тератогенеза.

Тема 2. Клинико-генеалогический метод. Особенности сбора семейного анамнеза. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Фенотипический анализ.

Правила построения и анализа родословных.

Раздел 2. Общая и частная семиотика хромосомных синдромов и болезней с нетрадиционным типом наследования.

Тема 1. Хромосомные болезни.

Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация, патогенез, эпидемиология. Методы диагностики хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Показания для проведения цитогенетического обследования больных и их родственников.

Тема 2. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов (Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна). Стоматологические проявления хромосомных синдромов.

Тема 3. Болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни геномного импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Этиология, патогенез, клиника.

Раздел 3. Общая семиотика моногенных и многофакторных болезней.

Тема 1. Моногенные болезни.

Общая характеристика моногенной патологии. Классификация. Методы диагностики моногенных болезней. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Неонатальный генетический скрининг. Принципы отбора нозологических форм. Профилактическое лечение.

Тема 2. Многофакторные болезни

Общая характеристика многофакторной патологии. Генетические факторы риска развития многофакторных болезней. Негенетические факторы риска. Методы клинической и генетической диагностики многофакторной патологии. Роль генеалогического метода в выявлении лиц с повышенным риском развития многофакторной патологии. Примеры клинического полиморфизма и генетической гетерогенности генных болезней.

Раздел 4. Зубочелюстные аномалии в составе моногенных синдромов.

Тема 1. Аномалии зубов в составе моногенных синдромов.

Синдромы, ассоциированные с аномалиями величины и формы зубов.

Синдромы, ассоциированные с аномалиями количества зубов. Синдромы, ассоциированные с аномалиями структуры зубов. Синдромы, ассоциированные с аномалиями прорезывания зубов. Синдромы, ассоциированные с аномалиями прикуса.

Тема 2. Лицевые расщелины в составе моногенных синдромов.

Расщелины губы и/или нёба в составе моногенных синдромов с различными типами наследования.

Раздел 5. Многофакторная стоматологическая патология. Частная семиотика врожденных и наследственных стоматологических заболеваний.

Тема 1. Многофакторная стоматологическая патология.

Классификация, этиология и патогенез зубочелюстных аномалий.

Тема 2. Классификация, этиология и патогенез челюстно-лицевых пороков. Изолированные расщелины лица.

Тема 3. Генетические аспекты болезней пародонта и кариеса.

Профилактика, как основной метод борьбы с многофакторной патологией.

Роль диспансеризации в предупреждении тяжелых форм многофакторных болезней.

Раздел 6. Принципы профилактики наследственных стоматологических заболеваний

Тема 1. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи. Особенности специализированной медико-генетической консультации. Показания для медико-генетического консультирования.

Тема 2. Пренатальная диагностика как метод профилактики врожденной и наследственной патологии.

Пренатальный генетический скрининг. Современные методы пренатальной диагностики. Возможности пренатальной диагностики черепно-лицевых пороков развития. Этические вопросы медико-генетического консультирования.

Вид промежуточной аттестации - зачёт

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор


Подпись

Л.В. Акуленко
ФИО

30.05.2017

Дата