

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Семенов Юрий Александрович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 20.03.2026 17:44:41  
Уникальный программный ключ:  
7ee61f7810e60557bee49df65517382015

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

**Кафедра стоматологии детского возраста и ортодонтии**



УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по образовательной деятельности  
А.А. Ушаков  
«12» июня 2025 г.

**Фонд оценочных средств по дисциплине  
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ**

Специальность: 31.05.03 – Стоматология  
Уровень высшего образования: специалитет  
Квалификация: врач-стоматолог

г. Екатеринбург  
2025 год

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.03 - Стоматология (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 12.08.2020 г. N984, и с учетом требований профессионального стандарта «Врач-стоматолог», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 10 мая 2016 г. №227н.

Составители:

- Бимбас Евгения Сергеевна, профессор, д.м.н, заведующий кафедрой стоматологии детского возраста и ортодонтии
- Шишмарева Анастасия Сергеевна, доцент, к.м.н, доцент кафедры стоматологии детского возраста и ортодонтии

Фонд оценочных средств рецензирован:

- Костина Ирина Николаевна, профессор, д.м.н, профессор кафедры хирургической стоматологии, оториноларингологии и челюстно-лицевой хирургии  
ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

ФОС обсужден и одобрен на заседании кафедры стоматологии детского возраста и ортодонтии 24.04 2025г. (протокол №6), Методической комиссией специальности «Стоматология» 06.06.2025 г. (протокол №1).

| Дидактическая единица |   | Индикаторы достижений   |   |   | ОК, ОПК, ПК | ПС «Врач-стоматолог»<br>Трудовые функции                                       |
|-----------------------|---|---|---|---|-------------|--|
| №                     | Наименование  | Знания  | Умения  | Навыки  |             |  |
| ДЕ<br>1               | Медико-генетическое консультирование пациентов с генетически обусловленными заболеваниями ЧЛЮ | -общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний и врожденных аномалий<br>-методы профилактики генетических заболеваний у детей и взрослых. | -учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний<br>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию) | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области<br>-основы медико-генетического консультирования и методами профилактики генетических болезней; | ПК-1,6,7    | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
| ДЕ<br>2               | Маршрутизация пациентов   | -общие принципы и особенности диагностики наследственных  | -поставить диагноз генетического синдрома   | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области;  | ПК-1,6,7    | Проведение обследования пациента с целью установления                          |

|         |  |   |   |   |          |  |
|---------|--|---|---|---|----------|--|
|         |  | заболеваний и врожденных аномалий<br>-особенности маршрутизации пациентов с наследственными заболеваниями ЧЛЮ   | -проведение санитарно-просветительской работы среди детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями  | -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>-навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности   |          | диагноза (Код ТФ А/01.7)   |
| ДЕ<br>3 | Структура оказания помощи детям с наследственными аномалиями развития ЧЛЮ в Свердловской области | -общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний и врожденных аномалий<br>-общие вопросы организации медицинской помощи взрослому населению и детям | -поставить диагноз генетического синдрома<br>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию). | -основы медико-генетического консультирования и методы профилактики генетических болезней;<br>-клинические методы обследования челюстно-лицевой области;<br>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>-владеть навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |

|         |  |  |   |   |          |  |
|---------|--|--|---|---|----------|--|
| ДЕ<br>4 | Работа центра врожденной челюстно-лицевой патологии МКМЦ «Бонум» | -общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний и врожденных аномалий | -собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию) | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области;<br>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>-навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
|---------|--|--|---|---|----------|--|

|                 |                                    |   |   |  |                 |   |
|-----------------|------------------------------------|---|---|--|-----------------|---|
| <p>ДЕ<br/>5</p> | <p>Аномалии развития<br/>зубов</p> | <p>-этиология, патогенез, методы<br/>диагностики, лечения и<br/>профилактики наследственных<br/>аномалий ЧЛО<br/>-связь наследственных<br/>аномалий ЧЛО с факторами<br/>внешней среды,<br/>профессиональными<br/>вредностями и несоблюдением<br/>здорового образа жизни</p> | <p>-проведение<br/>мероприятий по<br/>первичной и вторичной<br/>профилактике наиболее<br/>часто встречающихся<br/>стоматологических<br/>заболеваний</p> | <p>-клинические методы<br/>обследования<br/>челюстно-лицевой<br/>области;<br/>-проведение<br/>диспансерного осмотра<br/>детей и взрослых со<br/>стоматологическими<br/>заболеваниями<br/>-владеть навыками<br/>общения,<br/>относящимися к<br/>основным навыкам<br/>клинической<br/>компетентности</p> | <p>ПК-1,6,7</p> | <p>Проведение<br/>обследования<br/>пациента с целью<br/>установления<br/>диагноза (Код ТФ<br/>А/01.7)</p> |
|-----------------|------------------------------------|---|---|--|-----------------|---|

|         |                                       |  |   |  |          |   |
|---------|---------------------------------------|--|---|--|----------|---|
| ДЕ<br>6 | Аномалии развития<br>челюстных костей | -этиология, патогенез,<br>диагностику, лечение,<br>профилактику наиболее<br>часто встречающихся<br>аномалий прикуса, | -учитывать роль<br>генетических<br>предрасположенностей<br>возникновения<br>наиболее часто<br>встречающихся<br>заболеваний;<br>- собрать полный<br>медицинский анамнез<br>пациента, включая<br>данные о состоянии<br>полости рта и зубов,<br>провести опрос<br>больного и его<br>родственников (собрать<br>биологическую,<br>медицинскую,<br>психологическую и<br>социальную<br>информацию) | -клинические методы<br>обследования<br>челюстно-лицевой<br>области;<br>-проведение<br>диспансерного осмотра<br>детей и взрослых со<br>стоматологическими<br>заболеваниями<br>-навыками общения,<br>относящимися к<br>основным навыкам<br>клинической<br>компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение<br>обследования<br>пациента с целью<br>установления<br>диагноза (Код ТФ<br>А/01.7) |
|---------|---------------------------------------|--|---|--|----------|---|

|         |  |   |  |   |          |  |
|---------|--|---|--|---|----------|--|
| ДЕ<br>7 | Несовершенный амело-, дентиногенез, синдром Стентона-Капдепона | -этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛЮ<br>- связь наследственных аномалий ЧЛЮ с факторами внешней среды, профессиональными вредностями и несоблюдением здорового образа жизни; | -учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний;<br>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию) | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области;<br>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>-владеть навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
|---------|--|---|--|---|----------|--|

|         |  |   |  |   |          |  |
|---------|--|---|--|---|----------|--|
| ДЕ<br>8 | Дисплазия соединительной ткани в стоматологии и ЧЛХ. | -этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛО | -учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний;<br>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию) | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области;<br>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>-владеть навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
|---------|--|---|--|---|----------|--|

|         |                                     |   |   |   |          |  |
|---------|-------------------------------------|---|---|---|----------|--|
| ДЕ<br>9 | Наследственные пороки развития ВНЧС | <p>-этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛЮ</p> <p>-связь наследственных аномалий ЧЛЮ с факторами внешней среды, профессиональными вредностями и несоблюдением здорового образа жизни;</p> | <p>-учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний;</p> <p>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию)</p> | <p>-клинические методы обследования челюстно-лицевой области;</p> <p>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями</p> <p>- владеть навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности</p> | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
|---------|-------------------------------------|---|---|---|----------|--|

|          |   |  |  |  |          |  |
|----------|---|--|--|--|----------|--|
| ДЕ<br>10 | Генетически-обусловленные заболевания пародонта | -этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛЮ<br>-связь наследственных аномалий ЧЛЮ с факторами внешней среды, профессиональными вредностями и несоблюдением здорового образа жизни; | -учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний;<br>-собрать полный медицинский анамнез пациента, включая данные о состоянии полости рта и зубов, провести опрос больного и его родственников (собрать биологическую, медицинскую, психологическую и социальную информацию) | -клинические методы обследования челюстно-лицевой области;<br>-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями<br>- владеть навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности | ПК-1,6,7 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) |
|----------|---|--|--|--|----------|--|

### 2.1. Ситуационные задачи

#### Вариант 1

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась.

Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантограмме – карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз
2. К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?
3. На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?
4. Что может свидетельствовать о природе данной патологии?
5. Что является специфическим маркером данной патологии?

#### Вариант 2

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом – мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе – наличие

эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности.

Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32, 36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46 – на буграх.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз
2. Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?
3. К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?
4. К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?
5. Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

#### Вариант 3

Пациентка В., 8 лет. Ребенок от первой беременности в возрасте 41 год. Ребенок родился раньше срока путем кесарева сечения. В анамнезе – рахит и диспепсия на 1-м году жизни. Диагностирован синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом. Объективный статус: на вестибулярной поверхности 12, 11, 21, 22 зубов выявлены чашеобразные дефекты в пределах эмали диаметром около 2 мм. Дефекты расположены на середине коронок: форма, размеры на симметричных зубах

идентичны. Ребенок скрежет зубами во сне, определяется укорочение нижней трети лица, напряжение круговой мышцы рта. При смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз
2. В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?
3. Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом подтверждается на основании каких исследований?
4. К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?
5. Как клинически проявляются хромосомные болезни?

#### **Вариант 4**

Пациентка В., 12 лет. Ребенок от 1 беременности. Со слов матери – первый триместр беременности протекал с тяжелыми осложнениями в виде гистозов, на фоне приема противосудорожных препаратов.

Обратилась с целью санации полости рта. Объективный статус: В пределах твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия.

Коронки всех зубов имеют малые размеры. Диастемы, тремы. Все зубы нормально сформированы – каналы зубов и состояние верхушечных отверстий соответствуют возрастной норме.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз
2. С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?
3. Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?

#### **2.2. Темы рефератов**

1. Наследственные пороки зубочелюстной системы человека. Семиотика моногенных болезней и синдромов.
2. Аномалии размеров и формы зубов. Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и формы зубов.
3. Наследственная предрасположенность к аномалиям развития челюстных костей.
4. Этиология, патогенез, лечение пациентов с синдромом Гольденхара.
5. Генетические факторы аномалий формирования эмали и классификация. Наследственные болезни и синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования эмали.
6. Генетические аспекты болезней пародонта. Невоспалительные заболевания пародонта наследственного генеза.
7. Медицинская реабилитация детей с врожденными расщелинами верхней губы и неба. Сроки и содержание диспансерного периода.
8. Особенность стоматологического ведения пациентов с синдромом Беквита-Видемана
9. Классификация врожденных расщелин верхней губы и неба. Клиника (анатомические нарушения) при различных формах врожденных расщелин верхней губы и неба

### 3. Критерии оценки

Студент, имеющий рейтинг по дисциплине, в общей сложности не менее 40 баллов, считается допущенным к сдаче зачета.

Распределение рейтинговых баллов по итоговому контролю:

| Вид экзаменационного контроля  |     | Количество рейтинговых баллов |
|--|-----|-------------------------------|
| <b>Методика исследования</b>   | min | 3                             |
|  | max | 5                             |
| <b>Тестирование</b><br>71-80% – 3 баллов<br>81-90% – 4 баллов<br>91-100% – 5 баллов            | min | 3                             |
|  | max | 5                             |
| <b>Собеседование по задаче</b><br>1 вопрос: 5 – 10 – 15 баллов<br>2 вопрос: 5 – 10 – 15 баллов | min | 10                            |
|  | max | 30                            |
| <b>Итого:</b>  | min | <b>16</b>                     |
|  | max | <b>40</b>                     |