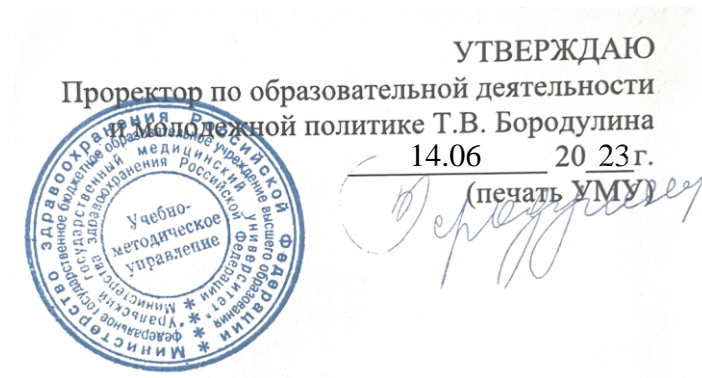


Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Ковтун Ольга Петровна  
Должность: ректор  
Дата подписания: 13.03.2025 08:03:51  
Уникальный программный ключ:  
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d1

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

### **Кафедра стоматологии детского возраста и ортодонтии**



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

Специальность: 31.05.03 – Стоматология

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: врач-стоматолог

г. Екатеринбург  
2023 год

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования, специальность 31.05.03 Стоматология, утвержденным приказом № 96 от 09.02.2016 г. Министерством образования и науки Российской Федерации, и в соответствии с профессиональным стандартом “Врач-стоматолог”, утвержденным 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

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании кафедры стоматологии детского возраста и ортодонтии 10.04.23 (протокол №5)

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен Методической комиссией специальности Стоматология протокол № 10 от 12.06.2023 года

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен учебно-методическим управлением 14.06.2023 года

# 1. Кодификатор

Дидактическая единица		Индикаторы достижений			ОК, ОПК, ПК	ПС «Врач-стоматолог» Трудовые функции
№	Наименование	Знания	Умения	Навыки		
ДЕ 1	Медико-генетическое консультирование пациентов с генетически обусловленными заболеваниями ЧЛЮ	-общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний и врожденных аномалий -методы профилактики генетических заболеваний у детей и взрослых.	-учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний -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 -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 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 -особенности маршрутизации пациентов с наследственными заболеваниями ЧЛО	-проведение санитарно-просветительской работы среди детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями	-проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями -навыками общения, относящимися к основным навыкам клинической компетентности		диагноза (Код ТФ А/01.7)
ДЕ 3	Структура оказания помощи детям с наследственными аномалиями развития ЧЛО в Свердловской области	-общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний и врожденных аномалий -общие вопросы организации медицинской помощи взрослому населению и детям	-поставить диагноз генетического синдрома -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; -клинические методы обследования челюстно-лицевой области; -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями -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 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; -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями -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 5	Аномалии развития зубов	<p>-этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛО</p> <p>-связь наследственных аномалий ЧЛО с факторами внешней среды, профессиональными вредностями и несоблюдением здорового образа жизни</p>	<p>-проведение мероприятий по первичной и вторичной профилактике наиболее часто встречающихся стоматологических заболеваний</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 6	Аномалии развития челюстных костей	-этиология, патогенез, диагностику, лечение, профилактику наиболее часто встречающихся аномалий прикуса,	-учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний; - 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; -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями -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 7	Несовершенный амело-, дентиногенез, синдром Стентона-Капдепона	<p>-этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛО</p> <p>- связь наследственных аномалий ЧЛО 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 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; -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; -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями -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 9	Наследственные пороки развития ВНЧС	<p>-этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛО</p> <p>-связь наследственных аномалий ЧЛО 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 10	Генетически- обусловленные заболевания пародонта	-этиология, патогенез, методы диагностики, лечения и профилактики наследственных аномалий ЧЛО -связь наследственных аномалий ЧЛО с факторами внешней среды, профессиональными вредностями и несоблюдением здорового образа жизни;	-учитывать роль генетических предрасположенностей возникновения наиболее часто встречающихся заболеваний; -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; -проведение диспансерного осмотра детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями - 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> 71-80% – 3 баллов 81-90% – 4 баллов 91-100% – 5 баллов	min	3
	max	5
<b>Собеседование по задаче</b> 1 вопрос: 5 – 10 – 15 баллов 2 вопрос: 5 – 10 – 15 баллов	min	10
	max	30
<b>Итого:</b>	min	<b>16</b>
	max	<b>40</b>