

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский
Университет)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.
Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)

_____ М.В. Хорева

«05» июня 2025 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ
КРАНИОФАЦИАЛЬНОЙ ОБЛАСТИ»**

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Наследственные и врождённые аномалии краниофациальной области» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 299, педагогическими работниками межкафедрального объединения: кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ) и кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна ИИН.

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Мещерякова Татьяна Ивановна	к.м.н.	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
2	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
3	Жилина Светлана Сергеевна	к.м.н.	доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна ИИН

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Наследственные и врождённые аномалии краниофациальной области» рассмотрена и одобрена на заседании межкафедрального объединения.

Протокол от «5» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой

_____/В.Ю. Воинова/

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля).....	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	11
3. Содержание дисциплины (модуля).....	11
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	15
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	16
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	17
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	17
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	20
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	20
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	21
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю).....	23

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Углубление и систематизация знаний о механизмах развития наследственной и врождённой патологии формирования краниофациальной области и совершенствование практических навыков в диагностике, профилактике и лечении пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, необходимых в профессиональной деятельности врача-генетика.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Углубление знаний об этапах формирования различных отделов краниофациальной области и их генетическом контроле, а также о тератогенных периодах и факторах риска нарушения формирования структур краниофациальной области;
2. Углубление знаний в этиологии, патогенезе, клинической картине и современных подходах к классификации наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области;
3. Совершенствование умений и навыков в физикальном осмотре и оценке физического, психомоторного и речевого развития, неврологическом осмотре пациента, синдромологическом анализе при наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области;
4. Приобретение знаний о методологии генеалогического анализа, принципах расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования, основах эмбриологии и тератологии, генетической терминологии, в т.ч. для описания микроаномалий и врожденных пороков развития краниофациальной области, и формирование умений и навыков в определении типов наследования, оценке генетического риска, описанию фенотипа;
5. Совершенствование умений и навыков в определении показаний к лабораторным и инструментальным методам исследования, а также анализе и интерпретации полученных результатов;
6. Приобретение знаний в современных методах лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, а также умений и навыков в назначении лекарственных препаратов, немедикаментозной терапии, лечебного питания и других методов лечения;
7. Совершенствование знаний в современных методах ранней диагностики и профилактики наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области, принципах осуществления скрининговых программ, принципах диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, а также умений и навыков организации и проведения скрининга, оценки его результатов, формирования групп риска, осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области.

Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающихся в рамках изучения дисциплины (модуля) предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений и (или) владений.

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте			
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации	
	Уметь	– Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию	
	Владеть	– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации	
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации	
	Уметь	– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные	
	Владеть	– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"			
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	– Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Этапы формирования различных отделов краниофациальной области их генетический контроль; – Тератогенные периоды и факторы риска нарушения формирования краниофациальной области; – Этиологию, патогенез нарушений формирования структур краниофациальной области; – Клиническую картину нарушений формирования структур краниофациальной области; – Современные подходы к классификации наследственных и врождённых аномалий краниофациальной области; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Методы медицинской генетики; – Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить нарушения формирования структур краниофациальной области;	

		– Современные методы диагностики пациентов с нарушениями формирования структур краниофациальной области; – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению; – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии; – МКБ
	Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Оценивать наличие у пациентов признаков наследственной и врожденной патологии краниофациальной области и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма, физическое развитие у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов; – Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области;

		– Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии краниофациальной области
	Владеть	– Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Основами физикального осмотра и оценки физического, психомоторного и речевого развития, синдромологического анализа при наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Анализом информации, полученной от пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, и результатов медицинского осмотра; – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования; – Навыками интерпретации и комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно-генетических); – Навыками дифференциальной диагностики при постановке диагноза; – Алгоритмом постановки диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Методикой выбора и взятия биологического материала для исследований при различных НБ; – Навыками установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Современные методы лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области
	Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, с учетом возраста пациента, клинической картины заболевания; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур

		краниофациальной области с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Организовывать наблюдение пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области, получающих патогенетическое лечение; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения
	Владеть	– Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области
ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования наследственной и врожденной патологии формирования структур краниофациальной области; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики наследственных и врожденных нарушений формирования краниофациальной области, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии
	Уметь	– Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными

	заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике наследственных и врожденных нарушений формирования краниофациальной области; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
Владеть	– Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с наследственным или врожденным нарушением формирования краниофациальной области; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику; – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного

		поведения; – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Современные методы ранней диагностики и профилактики наследственных и врожденных нарушений формирования структур краниофациальной области; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными нарушениями формирования структур краниофациальной области; – Сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных нарушений формирования структур краниофациальной области
	Уметь	– Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных нарушений формирования структур краниофациальной области; – Осуществлять организацию скрининга; – Оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление патологии нервной системы (УЗ-маркёры, биохимический скрининг); – Формировать на основании полученных результатов скрининга, мониторинга группы риска; – Оценивать результаты мониторинга ВПР; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Формировать группы риска по развитию патологии формирования структур краниофациальной области; – Обосновать тактику диспансеризации больного врожденной и наследственной патологией с поражением формирования структур краниофациальной области; – Составить план профилактических мероприятий в семье,отягощённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Оценивать возможности проведения предимплантационной и пренатальной диагностики
	Владеть	– Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике наследственной и врожденной патологии формирования структур краниофациальной области; – Навыками организации и проведения скрининга на наследственную и врожденную патологию формирования структур краниофациальной области; – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований

		пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области
--	--	--

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по семестрам			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	90	-	90	-	-
Лекционное занятие (Л)	6	-	6	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	84	-	84	-	-
Консультации (К)	-	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	18	-	18	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)	Зачет	-	3	-	-
Общий объем	в часах	108	-	108	-
	в зачетных единицах	3	-	3	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Генетика онтогенеза краниофациальной области и зубочелюстной системы.

1.1 Онтогенез краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Основные этапы развития краниофациальных структур и зубочелюстной системы (эмбриональное развитие, закладка зачатков зубов, формирование костной ткани, рост и развитие в детском возрасте, полное формирование; закон Вирхова (Virchow), теория функциональной матрицы Moss; теория слияния отростков (формирование лицевой области на различных стадиях развития по В.М. Patten); теория миграции мезодермы; комбинированные теории).

1.2 Молекулярно-генетические механизмы формирования челюстно-лицевой области и зубочелюстной системы.

Общая характеристика генов, ответственных за формирование краниофациальных структур и зубочелюстной системы. Гены ответственные за формирование структур краниофациальной области (гены рецепторов фактора роста фибробластов (*FGFR 1, 2, 3*), гены *TWIST, MSX2, MSX1, IRF6* и др.). Гены ответственные за формирование тканей зуба (*MSX1, PAX9* и др.). Особенности их экспрессии. Генетический контроль развития краниофациальных элементов и зубочелюстной системы.

1.3 Этиология и патогенез нарушений формирования краниофациальных структур и зубочелюстной системы.

Наследственные и ненаследственные нарушения формирования краниофациальных структур, в том числе и зубочелюстной системы: синдромальные и несиндромальные формы, изолированные пороки; понятия об изолированных формах пороков развития и синдромальной патологии, секвенция Пьера-Робена; хромосомные, моногенные и мультифакторные пороки краниофациальных структур и зубочелюстной системы. Особенности генетических механизмов нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы: вариабельность, пенетрантность, экспрессия.

Тератогенные факторы, изменяющие экспрессию генов, ответственных за формирование и развитие краниофациальных структур, в том числе тканей и структуры зубочелюстной системы, гены детоксикации. Группы и характеристики, наиболее распространённых тератогенов. Патогенетические механизмы формирования наследственной патологии с нарушением формирования краниофациальных структур, в том числе тканей и структуры зубочелюстной системы под воздействием тератогенов.

Раздел 2. Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

2.1. Основные типы, эпидемиология и классификации аномалий краниофациальной области.

2.1.1 Основные типы аномалий краниофациальной области, включая орофациальные расщелины, краниосиностозы, а также другие врожденные деформации костей и мягких тканей головы и лица. Семиотика, терминология.

2.1.2 Орбитальный гипертелоризм. Основные анатомические характеристики в зависимости от этиологии (основной патологии), в т.ч. формы строения решетчатой кости по Munro; теория Tessier развития деформаций глазниц; степени орбитального гипертелоризма (классификации Tessier, Бельченко В.А.); подгруппы ассиметричной формы орбитального гипертелоризма (5); функциональные аспекты орбитального гипертелоризма (экзорбитизм, глазодвигательные аномалии); возрастные нормы межорбитального расстояния; ложные формы орбитального гипертелоризма; орбитальный гипертелоризм как часть комплексной аномалии.

2.1.3 Краниосиностозы. Классификация (в т.ч. анатомо-топографическая классификация Tessier, этиологическая классификация Cohen), аномалии формы черепа при различных типах краниосиностозов, терминология, анатомические характеристики и дифференциальная диагностика; функциональные нарушения при краниосиностозах (внутричерепное давление, гидроцефалия, атрофия зрительного нерва и отек диска зрительного нерва, страбизм). Определение по Международной классификации болезней 10-го пересмотра (МКБ-10).

2.1.4 Орофациальные расщелины. Классификация расщелин верхней губы, твердого и мягкого нёба (классификации Veau (1931), Y-образная модель - классификации Kernahan's (1971), дополненная Millard; классификация врожденных расщелин верхней губы и нёба Л.Е. Фроловой(1974 г) и степени расщелины; клинико-анатомическая классификация МГСМУ, классификация, рекомендуемая Американской ассоциацией расщелин нёба); классификация врождённых расщелин альвеолярного отростка, степени; атипичные расщелины, классификация краниофациальных расщелин по Tessier ;

клиническая классификация; действующая классификация МКБ; функциональные нарушения у детей с орофациальными расщелинам.

2.2 Клинико-генетические характеристики синдромов с краниосиностозом.

Общая характеристика. Этиология, тип наследование. Патогенез. Клиническая картина. Методы диагностики и профилактики. Принципы лечения и реабилитации (синдром Аперта, синдром Крузона, синдром Пфайффера, синдром Сетре-Чотзена, синдром Мюнке).

2.3 Клинико-генетические характеристики синдромов с орбитальным гипертелоризмом.

Общая характеристика. Этиология, тип наследование. Патогенез. Клиническая картина. Методы диагностики и профилактики. Принципы лечения и реабилитации (фронтоназальная дисплазия; кранио-фронтально-назальная дисплазия; краниометафизарная дисплазия).

2.4 Клинико-генетические характеристики синдромов с расщелиной губы и/или нёба.

Общая характеристика. Этиология, тип наследование. Патогенез. Клиническая картина. Методы диагностики и профилактики. Принципы лечения и реабилитации (синдром Патау; синдром Эдвардса; велокардиофациальный синдром; синдром кошачьего крика; синдром Ван-дер-Вуда; синдром Варденбурга; бранхио-окулофациальный синдром; синдром Стиклера; рото-лице-пальцевой синдром; камптомелическая дисплазия; гемифасциальная микросомия 1-3 степени (синдром Гольденхара));

2.5 Гетерогенность и клинический полиморфизм нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

2.5.1. Генокопии и фенокопии. Приобретённые и вторичные деформации и нарушения развития краниофациальной области и зубочелюстной системы (при наследственных болезнях обмена, при неврологических заболеваниях, опухолях, и др.).

2.5.2. Хромосомная патология, сопровождающаяся нарушением формирования краниофациальной области. Синдромы хромосомных анеусомий и микроделеционные/микродупликационные синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования краниофациальной области (этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и дифференциальная диагностика, методы коррекции и профилактики).

2.5.3. Моногенная патология, сопровождающаяся нарушением формирования краниофациальной области и зубочелюстными аномалиями.

Моногенные синдромы с сочетанными аномалиями и деформациями лицевого и мозгового черепа: челюстно-лицевой дизостоз (синдром Тричера-Колинза-Франческети); гемифасциальная микросомия (синдром Гольденхара), CHARGE (Холла-Хиттнер)-синдром: этиология, тип наследование, патогенез, клиническая картина, методы диагностики и профилактики, принципы лечения и реабилитации.

Моногенные синдромы сопровождающиеся аномалиями зубов (этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и дифференциальная диагностика, методы коррекции

и профилактики): величины и формы (KVG-синдром, синдромы Коэна, Коффина-Лоури, Ригера, Аткина, эктодермальная ангидротическая дисплазия), количества клейдокраниальная дисплазия (черепно-ключичный дизостоз, синдром Шейтхауэра-Мари-Сентона), рото-лице-пальцевой синдром I), прорезывания (акродизостоз, пикнодизостоз, хондрэктодермальная дисплазия (синдром Эллиса - Ван Кревельда), врожденная пахионихия, тип 1), структуры зубов (остеодистрофия Олбрайта, синдром Элерса-Данло тип VIB, мукополисахаридоз тип IVA, амелогенез несовершенный, гипопластический/гипоматурационный (незрелый), X-сцепленный 1); прикуса (синдром Нунан, врожденный миастенический синдром, ассоциированный с недостаточностью ацетилхолинового рецептора, SHORT-синдром).

2.5.4. Нарушения формирования краниофациальной области и зубочелюстной системы мультифакторной этиологии: тератогенные синдромы, одним из проявлений которых могут быть аномалии зубочелюстного аппарата и черепно-лицевой области (фетальный алкогольный; талидомидный; аминоптериновый; гидантоиновый; амниотических перетяжек; ретиноевый; триметадионовый).

Раздел 3. Методы диагностики, лечения и профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

3.1. Методы диагностики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

3.1.1. Инструментальные методы диагностики. Рентгенография черепа и зубочелюстной системы. Магнитно-резонансная томография височно-нижнечелюстного сустава. Компьютерная томография лицевого и мозгового отделов черепа и зубочелюстной системы с или без пространственной реконструкции изображения в формате 3D. Ортопантомография. Телерентгенограмма (ТРГ) лицевого и мозгового отделов черепа в прямой и боковой проекциях. Основы цефалометрического анализа: ориентиры и параметры; ортопантомография.

3.1.2 Лабораторные методы диагностики. Кариотипирование; хромосомный микроматричный анализ; молекулярно-генетические методы исследования.

3.2 Принципы и методы лечения врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Основные принципы лечения детей с врождёнными и наследственными нарушениями развития краниофациальной области и зубочелюстной системы. Показания и противопоказания к хирургическому лечению, сроки. Подготовка и планирование объёма хирургического лечения.

Особенности основных подходов хирургической коррекции при орбитальном гипертелоризме, краниосиностозах, расщелинах губы и нёба. Осложнения, остаточные и вторичные деформации после хирургического лечения (классификация), прогноз и реабилитация после оперативного лечения.

3.3 Методы профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Современные подходы к профилактике врожденных и наследственных краниофациальных и зубочелюстных аномалий.

Особенности медико-генетического консультирования семей, отягощённых нарушениями развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Пренатальный скрининг первого и второго триместра. Алгоритмы прогнозирования риска развития пороков краниофациальной области. Пренатальная диагностика пороков развития краниофациальной области. Показания к инвазивным методам исследования. Генетические методы исследования плода.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Контакт т. раб.	Л	СПЗ	К	СР		
	Семестр 2	108	90	6	84	-	18	Зачет	
Раздел 1	Генетика онтогенеза краниофациальной области и зубочелюстной системы.	16	12	2	10	-	4	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1
Тема 1.1	Онтогенез краниофациальной области и зубочелюстной системы	5	4	2	2	-	1		
Тема 1.2	Молекулярно-генетические механизмы формирования челюстно-лицевой области и зубочелюстной системы	6	4	-	4	-	2		
Тема 1.3	Этиология и патогенез нарушений формирования краниофациальных структур и зубочелюстной системы	5	4	-	4	-	1		
Раздел 2.	Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и зубочелюстной системы	74	64	2	62	-	10	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3
Тема 2.1	Основные типы, эпидемиология и классификации аномалий краниофациальной области	20	18	2	16	-	2		
Тема 2.2	Клинико-генетические характеристики синдромов с краниосиностомозом	10	8	-	8	-	2		
Тема 2.3	Клинико-генетические характеристики синдромов с орбитальным гипертелоризмом.	10	8	-	8	-	2		
Тема 2.4	Клинико-генетические характеристики синдромов с расщелиной губы и/или нёба.	10	8	-	8	-	2		
Тема 2.5	Гетерогенность и клинический полиморфизм нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	24	22	-	22	-	2		

Раздел 3.	Методы диагностики, лечения и профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	18	14	2	12	-	4	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 3.1	Методы диагностики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	6	4	-	4	-	2		
Тема 3.2	Принципы и методы лечения врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	7	6	2	4	-	1		
Тема 3.3	Методы профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	5	4	-	4	-	1		
Общий объем		108	90	6	84	-	18		

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
Раздел 1.	Генетика онтогенеза краниофациальной области и зубочелюстной системы	1. Какие ключевые гены участвуют в морфогенезе краниофациальной области? 2. Какие этапы эмбрионального развития являются наиболее критичными для формирования аномалий краниофациальной области и зубочелюстной системы? 3. Какие молекулярные механизмы обеспечивают дифференцировку клеток краниофациальной области? 4. Какие средовые факторы могут повлиять на нарушение развития краниофациальной области? 5. Какие наследственные синдромы сопровождаются характерными аномалиями краниофациальной области?
Раздел 2.	Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и	1. Какие основные клинические признаки позволяют заподозрить наследственные аномалии краниофациальной области? 2. В чем разница между синдромальными и

	зубочелюстной системы	несиндромальными формами нарушений развития краниофациальной области? 3. Какие механизмы лежат в основе возникновения врожденной расщелины нёба? 4. Как генетическая гетерогенность отражается на разнообразии клинических проявлений аномалий краниофациальной области? 5. Какие наследственные синдромы с аномалиями краниофациальной области наиболее часто встречаются в практике врача?
Раздел 3.	Методы диагностики, лечения и профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	1. Какие клинические методы диагностики являются базовыми при подозрении на краниофациальные аномалии? 2. Какое значение имеет молекулярно-генетическое тестирование в установлении диагноза? 3. Какие методы пренатальной диагностики используются для выявления врожденных дефектов лица и черепа? 4. Какова роль медико-генетического консультирования в снижении риска рождения детей с аномалиями лица, черепа и зубов? 5. Какие современные методы профилактики наследственных аномалий краниофациальной области наиболее эффективны?

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине (модулю).

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
Основная литература		
1.	Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html
2.	Врожденные пороки развития краниофациальной области у детей [Электронный ресурс] / под ред. Топольницкого О. З., Гургенадзе А. П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5360-5	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453605.html
3.	Нарушения развития и формирования зубов: учебное пособие [Электронный ресурс] / А. В. Митронин, Е. В. Володина, М. Н. Куваева [и др.]. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-6985-9	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970469859.html
4.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и	Удаленный доступ

	взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html
5.	Раздел XV. Наследственные заболевания. Неонатология: национальное руководство: в 2 т. Том 2 [Электронный ресурс] / под ред. Н. Н. Володина, Д. Н. Дегтярева. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 768 с. - ISBN 978-5-9704-7829-5, DOI: 10.33029/9704-7829-5-NNG-2023-1-768	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478295.html
6.	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
7.	Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html
8.	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423504762.html
9.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html
10.	Челюстно-лицевая хирургия: национальное руководство/ под ред. А. А. Кулакова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 696 с. - ISBN 978-5-9704-7676-5.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970476765.html
11.	Челюстно-лицевая хирургия: учебник / под ред. А. Ю. Дробышева, О. О. Янушевича. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 880 с. - ISBN 978-5-9704-5971-3.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459713.html
12.	Врожденные аномалии костей черепа и лица, врожденные костно-мышечные деформации головы и лица: клиническая рекомендация. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/GLR000124.html
13.	Детская стоматология: учебник / под ред. Янушевича О. О., Кисельниковой Л. П., Топольницкого О. З. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 744 с. - ISBN 978-5-9704-5318-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453186.html
Дополнительная литература		
1.	Гены [Текст] / Б. Льюин; пер.: И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с.: ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ	5
2.	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст]: [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	5
3.	Лизосомные болезни накопления: руководство для врачей/ Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова, С. В. Михайлова [и др.] - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 424 с. - ISBN 978-5-9704-6321-5. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463215.html

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная,

оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);

2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система;
8. ЭБС «IPR SMART» - Электронно-библиотечная система;
9. ЭБС «BIBLIOPHIKA» Электронно-библиотечная система;
10. ЭБС «Polpred. Деловые средства массовой информации» - Электронно-библиотечная система;
11. ЭБС «Консультант студента» - Электронно-библиотечная система.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov> – Pub Med крупнейшая полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям;
3. <https://onlinelibrary.wiley.com/> - онлайн-библиотека Wiley;
4. <https://www.sciencedirect.com/> - коллекция полных текстов рецензируемых журналов, журнальных статей и глав книг;
5. <https://www.science.org/> - бесплатный доступ к отдельным публикациям, новости в науке;
6. <https://www.tandfonline.com/> - архив качественных рецензируемых журнальных статей, опубликованных под импринтами Taylor & Francis, Routledge и Dove Medical Press;
7. <https://www.cambridge.org/core> - полнотекстовая коллекция журналов издательства Cambridge University Press;
8. <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp> - научная электронная библиотека;
9. <https://www.rsl.ru/> - Российская Государственная библиотека, официальный сайт;
10. <https://nlr.ru/> - Российская национальная библиотека, официальный сайт;
11. <https://femb.ru/> – Федеральная электронная медицинская библиотека МЗ РФ;
12. <https://rusneb.ru/> – Национальная электронная библиотека (НЭБ);
13. <https://cyberleninka.ru/> – Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»;
14. <https://omim.org/> - Онлайн-каталог генов человека и генетических заболеваний;
15. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - справочник по генам человека и генетическим фенотипам;
16. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/> - ClinVar объединяет информацию о генетических вариациях и их связи со здоровьем человека

17. <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> - база генетических данных Franklin's;
18. <https://varsome.com/> - Сайт сообщества специалистов в области геномики;
19. <https://www.deciphergenomics.org/> - База фенотипических и генотипических данных DECIPHER;
20. <https://library.mededtech.ru/docs>. – методический сайт аккредитации.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Учебные аудитории укомплектованы партами и стульями, Оснащены мультимедийным оборудованием. Имеются наборы наглядных материалов по различным разделам дисциплины (результатов и заключений лабораторных исследований), практические и ситуационные задач
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно образовательной среде РНИМУ

Программное обеспечение

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Pubic License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Ubuntu 20.04;
- Astia Linux;
- Debian;
- МТС ЛИНК;
- 1С Университет;
- 1С ДГУ.

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на три раздела:

Раздел 1. Генетика онтогенеза краниофациальной области и зубочелюстной системы;

Раздел 2. Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и зубочелюстной системы;

Раздел 3. Методы диагностики, лечения и профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации зачету.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования, с учетом компетентностного подхода к обучению.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую основную и дополнительную литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить материалы основной и дополнительной литературы, список которых приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные

в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

Инновационные формы учебных занятий: При проведении учебных занятий необходимо обеспечить развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, развитие лидерских качеств на основе инновационных (интерактивных) занятий: групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплин (модулей) в форме курсов, составленных на основе результатов научных исследований, проводимых Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей) и т.п.

Инновационные образовательные технологии, используемые на лекционных, семинарских (практических) занятиях:

Таблица 7

Вид занятия	Используемые интерактивные образовательные технологии
СПЗ	Клинический разбор интересного случая во врачебной практике или разбор наиболее частых ошибок при постановке диагноза и при проведении лечения. Цель: Развитие у обучающихся клинического мышления.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ВРОЖДЁННЫЕ АНОМАЛИИ
КРАНИОФАЦИАЛЬНОЙ ОБЛАСТИ»**

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины (модуля)

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте			
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации	
	Уметь	– Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию	
	Владеть	– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации	
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации	
	Уметь	– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные	
	Владеть	– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"			
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	– Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; – Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; – Этапы формирования различных отделов краниофациальной области их генетический контроль; – Тератогенные периоды и факторы риска нарушения формирования краниофациальной области; – Этиологию, патогенез нарушений формирования структур краниофациальной области; – Клиническую картину нарушений формирования структур краниофациальной области; – Современные подходы к классификации наследственных и врождённых аномалий краниофациальной области; – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; – Методы медицинской генетики; – Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить нарушения формирования структур краниофациальной области; – Современные методы диагностики пациентов	

	нарушениями формирования структур краниофациальной области; – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению; – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии; – МКБ
Уметь	– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Оценивать наличие у пациентов признаков наследственной и врожденной патологии краниофациальной области и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма, физическое развитие у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов; – Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; – Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врожденной патологии краниофациальной области; – Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в

		целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии краниофациальной области
	Владеть	– Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Основами физикального осмотра и оценки физического, психомоторного и речевого развития, синдромологического анализа при наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Анализом информации, полученной от пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, и результатов медицинского осмотра; – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования; – Навыками интерпретации и комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно-генетических); – Навыками дифференциальной диагностики при постановке диагноза; – Алгоритмом постановки диагноза наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области; – Методикой выбора и взятия биологического материала для исследований при различных НБ; – Навыками установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Современные методы лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области
	Уметь	– Составлять и обосновывать план лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области, с учетом возраста пациента, клинической картины заболевания; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области с учетом диагноза, возраста и

		клинической картины; – Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Организовывать наблюдение пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области, получающих патогенетическое лечение; – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения
	Владеть	– Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области с учетом диагноза, возраста и клинической картины; – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области
ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	– Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования наследственной и врожденной патологии формирования структур краниофациальной области; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики наследственных и врожденных нарушений формирования краниофациальной области, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии
	Уметь	– Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье; – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в

	генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике наследственных и врожденных нарушений формирования краниофациальной области; – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
Владеть	– Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с наследственным или врожденным нарушением формирования краниофациальной области; – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику; – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения;

		– Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Современные методы ранней диагностики и профилактики наследственных и врожденных нарушений формирования структур краниофациальной области; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными нарушениями формирования структур краниофациальной области; – Сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных нарушений формирования структур краниофациальной области
	Уметь	– Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных нарушений формирования структур краниофациальной области; – Осуществлять организацию скрининга; – Оценивать результаты скрининговых исследований, направленных на выявление патологии нервной системы (УЗ-маркёры, биохимический скрининг); – Формировать на основании полученных результатов скрининга, мониторинга группы риска; – Оценивать результаты мониторинга ВПР; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с наследственной и врожденной патологией формирования структур краниофациальной области; – Формировать группы риска по развитию патологии формирования структур краниофациальной области; – Обосновать тактику диспансеризации больного врожденной и наследственной патологией с поражением формирования структур краниофациальной области; – Составить план профилактических мероприятий в семье,отягощённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Оценивать возможности проведения предимплантационной и пренатальной диагностики
	Владеть	– Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике наследственной и врожденной патологии формирования структур краниофациальной области; – Навыками организации и проведения скрининга на наследственную и врожденную патологию формирования структур краниофациальной области; – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге;

		– Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с наследственной и врождённой патологией формирования структур краниофациальной области; – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области
--	--	--

2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме экзамена и (или) зачета с оценкой обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных программой ординатуры, ориентируется в основной и дополнительной литературе, рекомендованной рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырёхбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырёхбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов (тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

Обучающийся, получивший неудовлетворительную оценку за первый этап (тестовое задание) не допускается ко второму этапу (собеседованию).

3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание	Код индикатора
	Семестр 2			
Раздел 1	Генетика онтогенеза краниофациальной области и зубочелюстной системы	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Какие функции выполняют гены <i>MSX1</i> и <i>PAX9</i> в развитии зубочелюстной системы? 2. На каких этапах эмбриогенеза происходит закладка верхней и нижней челюсти? 3. Секвенция Пьера-Робена: механизмы формирования. 4. Приведите примеры хромосомных синдромов, сопровождающихся нарушением структуры краниофациальной области. 5. Приведите примеры	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1
Тема 1.1	Онтогенез краниофациальной области и зубочелюстной системы.			
Тема 1.2	Молекулярно-генетические механизмы формирования челюстно-лицевой области и зубочелюстной системы.			
Тема 1.3	Этиология и патогенез нарушений формирования краниофациальных структур и зубочелюстной системы.			

			мультифакторных нарушений структуры краниофациальной области. 6. Каким образом факторы внешней среды могут модулировать экспрессию генов в процессе морфогенеза краниофациальной области? 7. Какова роль генов детоксикации в патогенезе нарушений структуры краниофациальной области?	
Раздел 2.	Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и зубочелюстной системы	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Какие клинические признаки указывают на синдромальный характер аномалий челюстно-лицевой области? 2. Чем характеризуются изолированные аномалии развития краниофациальной области и как их отличить от синдромальных? 3. Причиной какого синдрома являются патогенные варианты в гене <i>IRF6</i>? 4. Назовите три наследственных синдрома, для которых ведущим клиническим признаком является краниосиностоз. Проведите дифференциальную диагностику. 5. Дайте определение понятиям краниосиностоз и краниостеноз. Назовите типы краниосиностозов. 6. Назовите синдромы с орбитальным гипертелоризмом 7. Дайте характеристику синдромов, сопровождающихся лицевыми расщелинами. 8. Какие классификации расщелин лица Вы знаете. 9. Причины гетерогенности и клинического полиморфизма нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы, примеры 10. Дайте характеристику моногенные синдромов, сопровождающихся аномалиями зубов, приведите примеры. 11. Принципы генеалогического анализа при наследственной и врождённой патологии формирования структур краниофациальной области. 12. Принципы лечения и реабилитации пациентов с синдромом с расщелиной губы и/или нёба	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3
Тема 2.1	Основные типы, эпидемиология и классификации аномалий краниофациальной области.			
Тема 2.2	Клинико-генетические характеристики синдромов с краниосиностозом			
Тема 2.3	Клинико-генетические характеристики синдромов с орбитальным гипертелоризмом.			
Тема 2.4	Клинико-генетические характеристики синдромов с расщелиной губы и/или нёба.			
Тема 2.5	Гетерогенность и клинический полиморфизм нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.			
Раздел 3.	Методы диагностики, лечения и профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Какие клинические методы обследования проводятся при подозрении на нарушения развития краниофациальной области и зубочелюстной системы? 2. В каких случаях показано	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Тема 3.1	Методы диагностики			

	врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.		проведение молекулярно-генетического анализа при аномалиях лица, черепа и зубов?	
Тема 3.2	Принципы и методы лечения врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.		3. Какие методы обследования включает пренатальная диагностика для выявления нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы?	
Тема 3.3	Методы профилактики врождённых и наследственных нарушений развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.		4. Назовите профилактические меры, направленные на снижение риска врожденных аномалий краниофациальной области. 5. Какие рекомендации по обследованию будут даны врачом-генетиком пациенту с подозрением на синдром Гольденхара? 6. Основные принципы лечения детей с врождёнными и наследственными нарушениями развития краниофациальной области и зубочелюстной системы. 7. Показания и противопоказания к хирургическому лечению пациентов с врождёнными и наследственными нарушениями развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.	

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету

Вопросы к собеседованию

1. Гены ответственные за формирование структур краниофациальной области.
2. Механизмы нарушения генной экспрессии при формировании расщелины губы и нёба.
3. Гены, ответственные за формирование тканей зуба.
4. Классификация нарушений формирования краниофациальных структур, в том числе и зубочелюстной системы.
5. Клинико-генетические характеристики нарушений формирования и развития краниофациальной области и зубов.
6. Классификация расщелин лица.
7. Тератогенные синдромы, сопровождающиеся расщелиной губы и нёба.
8. Аутосомно-доминантные синдромы, сопровождающиеся расщелиной губы и нёба.
9. Аутосомно-рецессивные синдромы, сопровождающиеся расщелиной губы и нёба.
10. Хромосомные синдромы, сопровождающиеся расщелиной губы и нёба.
11. Секвенция Пьера-Робена.
12. Нетипичные расщелины краниофациальной области.
13. Принципы лечения больных с врождёнными орофациальными расщелинами.

14. Оценка генетического риска для родственников пробанда с расщелиной губы и нёба и изолированной расщелиной нёба.
15. Пренатальная диагностика орофациальных расщелин.
16. Краниосиностоз. Типы краниосиностоза (тригоноцефалия, акроцефалия, оксипцефалия, плагиоцефалия, скафоцефалия, туррибрахицефалия).
17. Генетические факторы, способствующие развитию краниосиностоза.
18. Негенетические факторы, способствующие развитию краниосиностоза.
19. Клинические признаки краниосиностоза у новорожденного.
20. Несиндромальные (изолированные) формы краниосиностоза.
21. Плагиоцефалия. Дифференциальная диагностика плагиоцефалии в зависимости от этиологии возникновения.
22. Синдромальные формы краниосиностоза (синдром Аперта, Крузона, Пфайффера, Сетре-Чотзена, Мюнке).
23. Клинические методы диагностики краниосиностоза.
24. Принципы лечения больных с краниосиностозом. Значение ранней хирургической коррекции.
25. Оценка генетического риска для родственников пробанда с краниосиностозом.
26. Пренатальная диагностика нарушений развития черепа.
27. Синдром Гольденхара. Клинические признаки.
28. Факторы риска и возможные причины развития синдрома Гольденхара.
29. Методы обследования пациентов с синдромом Гольденхара.
30. Методы лечения и реабилитации пациентов с синдромом Гольденхара.
31. Классификация орбитального гипертелоризма.
32. Фронтоназальная дисплазия. Клинические признаки.
33. Наследственные синдромы, проявляющиеся орбитальным гипертелоризмом.
34. Методы профилактики, направленные на снижение риска врожденных аномалий краниофациальной области.
35. Особенности медико-генетического консультирования семей,отягощённых нарушениями развития краниофациальной области и зубочелюстной системы.

Ситуационные задачи

Ситуационная задача №1.

Посмотрите на фото.



Ребенок от первой беременности, родился в срок с массой 1800, длина 47 см. Сквозная расщелина губы, альвеолярного отростка и неба, микрофтальм, катаракта, порок развития сердца, гипоплазия почек, аплазия кожи на скальпе.

Задание:

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Какие методы исследования вы назначите?
3. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №2.

У девочки лицевая расщелина, врожденные порок сердца, врожденный иммунодефицит (Рис.1).



(Рис.1)

Задание:

1. Установите диагноз.
2. Назначьте методы подтверждающей диагностики.
3. После получения результатов обследования в доступной форме объясните родителям причину врожденных пороков у ребенка. Дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Какое обследование вы назначите родителям? Проведите медико-генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №3.

Посмотрите на фото.



Ребенок родился от второй беременности, протекавшей без особенностей. От первых своевременных родов. Масса при рождении 3550 гр, рост 54 см. Наследственность не отягощена. Родители здоровы. Брак неродственный. С рождения отмечается: деформация костей черепа по типу трилистника, открытый малый родничок, гипоплазия средней трети лица, антимоногоидный разрез глаз, проптоз глазных яблок, западающая переносица, верхняя микрогнатия, узкие носовые ходы, низко расположенные ушные раковины, полная синдактилия кистей и стоп.

Задание:

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Какие методы исследования вы назначите?
3. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №4.

Посмотрите на фото.



Девочка родилась от второй беременности, протекавшей без особенностей. От вторых своевременных родов. Масса при рождении 3000 гр, рост 52 см. Из семейного анамнеза известно, что мать ребенка ранее была оперирована по поводу расщелины нёба, у её брата имеются фистулы на нижней губе, у бабушки по материнской линии была расщелина верхней губы и нёба.

У девочки при осмотре выявлены расщелина мягкого и твердого нёба, фистулы на нижней губе.

Задание:

1. Поставьте предварительный диагноз.

2. Назначьте методы подтверждающей диагностики.
3. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №5.

Мальчик родился от третьей беременности, срок при рождении 39 недель. Вес 3200 гр, рост 52 см. В семье имеются случаи близорукости у матери и заболевания суставов у деда по материнской линии. Два старших сибса здоровы.

При осмотре у ребенка отмечается лицевой дизморфизм: большие глаза, короткий вздернутый нос, микрогения, расщелина мягкого нёба, гипермобильность суставов. При офтальмологическом осмотре выявлена миопия высокой степени. Мальчик наблюдается ортопедом по поводу сколиоза и вальгусной деформации стоп. На аудиограмме выявлена двухсторонняя кондуктивная тугоухость.

Задание:

1. Поставьте предварительный диагноз на основании клинического осмотра и анамнеза.
2. Какие методы диагностики целесообразно использовать для подтверждения диагноза?
3. Какие рекомендации можно дать родителям по обследованию членов семьи и наблюдению за состоянием здоровья ребенка?

Ситуационная задача №6.

Мальчик родился от второй беременности, от вторых своевременных родов. Вес 3100 гр, рост 50 см. Семейный анамнез не содержит информации о врожденных пороках развития у родственников.

При рождении родители заметили асимметрию лица, уменьшение и деформацию ушной раковины справа. У ребенка также выявлена атрезия наружного слухового прохода справа, околоушные кожные привески справа и микрофтальмия правого глаза. Отмечается расщелина нёба. По результатам ЭХО-КГ диагностирован дефект межпредсердной перегородки. На рентгенографии шейного отдела позвоночника выявлена конкрасценция шейных позвонков C1-C2.

Задание:

1. Какой предварительный диагноз можно установить на основании клинических данных?
2. Какие дополнительные методы обследования рекомендуются для подтверждения диагноза?
3. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи. Информировать родителей о природе заболевания и рисках передачи данного заболевания по наследству.

Ситуационная задача №7.

Ребенок родился от первой беременности, от первых своевременных родов. Вес 2800 гр, рост 50 см. В родильном доме у ребенка отмечалось затруднение дыхания и трудности при кормлении. При осмотре у новорожденного выявлены следующие признаки: микрогения, глоссоптоз, что осложняло дыхание и затрудняло сосание, субмукозная расщелина мягкого нёба. Случай в семье спорадический.

Задание:

1. Какой диагноз можно установить на основании клинических данных?
2. Объясните патогенез данного врожденного порока развития.
3. С какими синдромами необходимо проводить дифференциальную диагностику?
4. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
5. Проведите медико-генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №8.

Девочка, 3 лет, была направлена в клинику из-за заметной деформации лица и затруднения носового дыхания. При осмотре отмечаются следующие признаки: выраженный орбитальный гипертелоризм, широкая переносица, расщепленный кончик носа, кожные привески в носовых ходах, клиновидный рост волос на лбу. Психоречевое развитие по возрасту. Нарушения зрения и слуха нет. Сопутствующих заболеваний не выявлено. Родители здоровы. Случай в семье спорадический.

Задание:

1. Какой предварительный диагноз можно установить на основании клинических данных?
2. Какие генетические механизмы лежат в основе формирования данной краниофациальной аномалии?
3. После получения результатов обследования дайте прогноз здоровья ребёнка. Какие методы лечения показаны в данном случае. Что должна включать программа реабилитации пациента.
4. Какой риск повторения данного заболевания в семье?

Ситуационная задача №9.

Посмотрите на фото.



Пациент, 8 лет, обратился с жалобами на повышенную чувствительность зубов, изменение их цвета и наличие дефектов эмали. При осмотре выявлены зубы с истонченной эмалью, наблюдаются углубления и борозды на жевательных поверхностях, эмаль тусклая и легко стирается. Цвет зубов варьирует от светло-желтого до коричневого. В семейном анамнезе не исключается наследственный характер заболевания: родители замечали подобные изменения у близких родственников.

Задание:

1. Какой предварительный диагноз можно установить на основании данных клинического осмотра?
2. Какие дифференциальные диагнозы необходимо рассмотреть при выявлении подобных нарушений эмали?
3. Какова роль медико-генетического консультирования в подобных случаях?

Ситуационная задача №10.

Посмотрите на фото.



Девочка, 6 месяцев, направлена из детской поликлиники с подозрением на аномалию костей черепа. При осмотре отмечается треугольная форма лба с выступающим метопическим швом. Другие швы черепа свободны, деформаций лица и неврологических симптомов не выявлено. Массо-ростовые показатели в пределах возрастной нормы. Психомоторное развитие соответствует возрасту. Родители и старший сибс 4 лет - здоровы. Случай в семье спорадический.

Задание:

1. Какой предварительный диагноз можно предположить?
2. Какие методы визуализации и инструментальной диагностики наиболее информативны для подтверждения диагноза?
3. Какие заболевания и состояния необходимо включить в дифференциальную диагностику при данном типе патологии?

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) осуществляется в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю)

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю) осуществляется в ходе контактной работы с преподавателем в рамках аудиторных занятий.

Текущий контроль успеваемости в виде устного или письменного опроса

Устный и письменный опрос – наиболее распространенный метод контроля знаний обучающихся.

Устный опрос может проводиться в начале учебного занятия, в таком случае он служит не только целям контроля, но и готовит обучающихся к усвоению нового материала, позволяет увязать изученный материал с тем, с которым они будут знакомиться на этом же или последующих учебных занятиях.

Опрос может быть фронтальный, индивидуальный и комбинированный. Фронтальный опрос проводится в форме беседы преподавателя с группой, с целью вовлечения в активную умственную работу всех обучающихся группы.

Вопросы должны иметь преимущественно поисковый характер, чтобы побуждать обучающихся к самостоятельной мыслительной деятельности.

Индивидуальный опрос предполагает обстоятельные, связные ответы обучающихся на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу и служит важным учебным средством развития речи, памяти, критического и системного мышления обучающихся.

Заключительная часть устного опроса – подробный анализ ответов обучающихся.

Устный опрос как метод контроля знаний, умений и навыков требует больших затрат времени, кроме того, по одному и тому же вопросу нельзя проверить всех обучающихся. Поэтому в целях рационального использования учебного времени может быть проведен комбинированный, уплотненный опрос, сочетая устный опрос с письменным.

Письменный опрос проводится по тематике прошедших занятий. В ходе выполнения заданий обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, владений, сформированности компетенции дать развернутые ответы на поставленные в задании открытые вопросы и (или) ответить на вопросы закрытого типа в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала.

Вопросы для устного и письменного опроса сопровождаются тщательным всесторонним продумыванием содержания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, поиском путей активизации деятельности всех обучающихся группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

Результаты работы обучающихся фиксируются в ходе проведения учебных занятий (активность, полнота ответов, способность поддерживать дискуссию, профессиональный язык и др.).

Текущий контроль успеваемости в виде реферата

Подготовка реферата имеет своей целью показать, что обучающийся имеет необходимую теоретическую и практическую подготовку, умеет аналитически работать с научной литературой, систематизировать материалы и делать обоснованные выводы.

При выборе темы реферата необходимо исходить, прежде всего, из собственных научных интересов.

Реферат должен носить характер творческой самостоятельной работы.

Изложение материала не должно ограничиваться лишь описательным подходом к раскрытию выбранной темы, но также должно отражать авторскую аналитическую оценку состояния проблемы и собственную точку зрения на возможные варианты ее решения.

Обучающийся, имеющий научные публикации может использовать их данные при анализе проблемы.

Реферат включает следующие разделы:

–введение (обоснование выбора темы, ее актуальность, цели и задачи исследования);

–содержание (состоит из 2-3 параграфов, в которых раскрывается суть проблемы, оценка описанных в литературе основных подходов к ее решению, изложение собственного взгляда на проблему и пути ее решения и т.д.);

–заключение (краткая формулировка основных выводов);

–список литературы, использованной в ходе работы над выбранной темой.

Требования к списку литературы:

Список литературы составляется в соответствии с правилами библиографического описания (источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности - по первым буквам фамилий авторов или по названиям сборников; необходимо указать место издания, название издательства, год издания). При выполнении работы нужно обязательно использовать книги, статьи, сборники, материалы официальных сайтов Интернет и др. Ссылки на использованные источники, в том числе электронные – обязательны.

Объем работы 15-20 страниц (формат А4) печатного текста (шрифт № 14 Times New Roman, через 1,5 интервала, поля: верхнее и нижнее - 2 см, левое - 2,5 см, правое - 1,5 см).

Текст может быть иллюстрирован таблицами, графиками, диаграммами, причем наиболее ценными из них являются те, что самостоятельно составлены автором.

Текущий контроль успеваемости в виде подготовки презентации

Электронная презентация – электронный документ, представляющий собой набор слайдов, предназначенных для демонстрации проделанной работы. Целью презентации является визуальное представление замысла автора, максимально удобное для восприятия.

Электронная презентация должна показать то, что трудно объяснить на словах.

Примерная схема презентации

1. Титульный слайд (соответствует титульному листу работы);
2. Цели и задачи работы;
3. Общая часть;
4. Защищаемые положения (для магистерских диссертаций);
5. Основная часть;
6. Выводы;
7. Благодарности (выражается благодарность аудитории за внимание).

Требования к оформлению слайдов

Титульный слайд

Презентация начинается со слайда, содержащего название работы (доклада) и имя автора. Эти элементы обычно выделяются более крупным шрифтом, чем основной текст презентации. В качестве фона первого слайда можно использовать рисунок или фотографию, имеющую непосредственное отношение к теме презентации, однако текст поверх такого изображения должен читаться очень легко. Подобное правило соблюдается и для фона остальных слайдов. Тем не менее, монотонный фон или фон в виде мягкого градиента смотрятся на первом слайде тоже вполне эффектно.

Общие требования

Средний расчет времени, необходимого на презентацию ведется исходя из количества слайдов. Обычно на один слайд необходимо не более двух минут.

Необходимо использовать максимальное пространство экрана (слайда) – например, растянув рисунки.

Дизайн должен быть простым и лаконичным.

Каждый слайд должен иметь заголовок.

Оформление слайда не должно отвлекать внимание от его содержательной части.

Завершать презентацию следует кратким резюме, содержащим ее основные положения, важные данные, прозвучавшие в докладе, и т.д.

Оформление заголовков

Назначение заголовка – однозначное информирование аудитории о содержании слайда. В заголовке нужно указать основную мысль слайда.

Все заголовки должны быть выполнены в едином стиле (цвет, шрифт, размер, начертание).

Текст заголовков должен быть размером 24 – 36 пунктов.

Точку в конце заголовков не ставить.

Содержание и расположение информационных блоков на слайде

Информационных блоков не должно быть слишком много (3-6).

Рекомендуемый размер одного информационного блока – не более 1/2 размера слайда.

Желательно присутствие на странице блоков с разнотипной информацией (текст, графики, диаграммы, таблицы, рисунки), дополняющей друг друга.

Ключевые слова в информационном блоке необходимо выделить.

Информационные блоки лучше располагать горизонтально, связанные по смыслу блоки – слева направо.

Наиболее важную информацию следует поместить в центр слайда.

Логика предъявления информации на слайдах в презентации должна соответствовать логике ее изложения.

Выбор шрифтов

Для оформления презентации следует использовать стандартные, широко распространенные шрифты, такие как Arial, Tahoma, Verdana, Times New Roman, Calibri и др.

Размер шрифта для информационного текста — 18-22 пункта. Шрифт менее 16 пунктов плохо читается при проекции на экран, но и чрезмерно крупный размер шрифта затрудняет процесс беглого чтения. При создании слайда необходимо помнить о том, что резкость изображения на большом экране обычно ниже, чем на мониторе. Прописные буквы воспринимаются тяжелее, чем строчные. Жирный шрифт, курсив и прописные буквы используйте только для выделения.

Цветовая гамма и фон

Слайды могут иметь монотонный фон или фон-градиент.

Для фона желательно использовать цвета пастельных тонов.

Цветовая гамма текста должна состоять не более чем из двух-трех цветов.

Назначив каждому из текстовых элементов свой цвет (например, заголовки - зеленый, текст – черный и т.д.), необходимо следовать такой схеме на всех слайдах.

Необходимо учитывать сочетаемость по цвету фона и текста. Белый текст на черном фоне читается плохо.

Стиль изложения

Следует использовать минимум текста. Текст не является визуальным средством.

Не стоит стараться разместить на одном слайде как можно больше текста. Чем больше текста на одном слайде вы предложите аудитории, тем с меньшей вероятностью она его прочтает.

Рекомендуется помещать на слайд только один тезис. Распространенная ошибка – представление на слайде более чем одной мысли.

Старайтесь не использовать текст на слайде как часть вашей речи, лучше поместить туда важные тезисы, акцентируя на них внимание в процессе своей речи. Не переписывайте в презентацию свой доклад. Демонстрация презентации на экране – вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Следует сокращать предложения. Чем меньше фраза, тем она быстрее усваивается.

Текст на слайдах лучше форматировать по ширине.

Если возможно, лучше использовать структурные слайды вместо текстовых. В структурном слайде к каждому пункту добавляется значок, блок-схема, рисунок – любой графический элемент, позволяющий лучше запомнить текст.

Следует избегать эффектов анимации текста и графики, за исключением самых простых, например, медленного исчезновения или возникновения полосами, но и они должны применяться в меру. В случае использования анимации целесообразно выводить информацию на слайд постепенно. Слова и картинки должны появляться параллельно «озвучке».

Оформление графической информации, таблиц и формул

Рисунки, фотографии, диаграммы, таблицы, формулы призваны дополнить текстовую информацию или передать ее в более наглядном виде.

Желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления.

Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда.

Иллюстрации и таблицы должны иметь заголовки.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

Иллюстрации, таблицы, формулы, позаимствованные из работ, не принадлежащих автору, должны иметь ссылки.

Используя формулы желательно не отображать всю цепочку решения, а оставить общую форму записи и результат. На слайд выносятся только самые главные формулы, величины, значения.

После создания и оформления презентации необходимо отрепетировать ее показ и свое выступление. Проверить, как будет выглядеть презентация в целом (на экране компьютера или проекционном экране) и сколько времени потребуется на её показ.

Текущий контроль успеваемости в виде тестовых заданий

Оценка теоретических и практических знаний может быть осуществлена с помощью тестовых заданий. Тестовые задания могут быть представлены в виде:

Тестов закрытого типа – задания с выбором правильного ответа.

Задания закрытого типа могут быть представлены в двух вариантах:

- задания, которые имеют один правильный и остальные неправильные ответы (задания с выбором одного правильного ответа);
- задания с выбором нескольких правильных ответов.

Тестов открытого типа – задания без готового ответа.

Задания открытого типа могут быть представлены в трех вариантах:

- задания в открытой форме, когда испытуемому во время тестирования ответ необходимо вписать самому, в отведенном для этого месте;
- задания, где элементам одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества (задания на установление соответствия);
- задания на установление правильной последовательности вычислений, действий, операций, терминов в определениях понятий (задания на установление правильной последовательности).

Текущий контроль успеваемости в виде ситуационных задач

Анализ конкретных ситуаций – один из наиболее эффективных и распространенных методов организации активной познавательной деятельности обучающихся. Метод анализа конкретных ситуаций развивает способность к анализу реальных ситуаций, требующих не всегда стандартных решений. Сталкиваясь с конкретной ситуацией, обучающиеся должны определить: есть ли в ней проблема, в чем она состоит, определить свое отношение к ситуации.

На учебных занятиях, как правило, применяются следующие виды ситуаций:

– Ситуация-проблема – представляет определенное сочетание факторов из реальной профессиональной сферы деятельности. Обучающиеся пытаются найти решение или пройти к выводу о его невозможности.

– Ситуация-оценка – описывает положение, вывод из которого в определенном смысле уже найден. Обучающиеся проводят критический анализ ранее принятых решений, дают мотивированное заключение.

– Ситуация-иллюстрация – поясняет какую-либо сложную процедуру или ситуацию. Ситуация-иллюстрация в меньшей степени стимулирует самостоятельность в рассуждениях, так как это примеры, поясняющие излагаемую суть представленной

ситуации. Хотя и по поводу их может быть сформулирован вопрос или согласие, но тогда ситуация-иллюстрация уже переходит в ситуацию-оценку.

–Ситуация-упражнение – предусматривает применение уже принятых ранее положений и предполагает очевидные и бесспорные решения поставленных проблем. Такие ситуации способствуют развитию навыков в обработке или обнаружении данных, относящихся к исследуемой проблеме. Они носят в основном тренировочный характер, в процессе их решения обучающиеся приобрести опыт.

Контроль знаний через анализ конкретных ситуационных задач в сфере профессионально деятельности выстраивается в двух направлениях:

1. Ролевое разыгрывание конкретной ситуации. В таком случае учебное занятие по ее анализу переходит в ролевую игру, так как обучающие заранее изучили ситуацию.

2. Коллективное обсуждение вариантов решения одной и той же ситуации, что существенно углубляет опыт обучающихся, каждый из них имеет возможность ознакомиться с вариантами решения, послушать и взвесить множество их оценок, дополнений, изменений и прийти к собственному решению ситуации.

Метод анализа конкретных ситуаций стимулирует обучающихся к поиску информации в различных источниках, активизирует познавательный интерес, усиливает стремление к приобретению теоретических знаний для получения ответов на поставленные вопросы.

Принципы разработки ситуационных задач

–ситуационная задача носит ярко выраженный практико-ориентированный характер;

–для ситуационной задачи берутся темы, которые привлекают внимание обучающихся;

–ситуационная задача отражает специфику профессиональной сферы деятельности, который вызовет профессиональный интерес;

–ситуационная задача актуальна и представлена в виде реальной ситуации;

–проблема, которая лежит в основе ситуационной задачи понятна обучающему;

–решение ситуационных задач направлено на выявление уровня знания материала и возможности оптимально применить их в процессе решения задачи.

Решение ситуационных задач может быть представлено в следующих вариантах

–решение задач может быть принято устно или письменно, способы задания и решения ситуационных задач могут быть различными;

–предлагается конкретная ситуация, дается несколько вариантов ответов, обучающийся должен выбрать только один – правильный;

–предлагается конкретная ситуация, дается список различных действий, и обучающийся должен выбрать правильные и неправильные ответы из этого списка;

–предлагаются 3-4 варианта правильных действий в конкретной ситуации, обучающийся должен выстроить эти действия по порядку очередности и важности;

–предлагается условие задачи без примеров ответов правильных действий, обучающийся сам ищет выход из сложившейся ситуации.

Применение на учебных занятиях ситуационных задач способствует развитию у обучающихся аналитических способностей, умения находить и эффективно использовать необходимую информации, вырабатывать самостоятельность и инициативность в решениях. Что в свою очередь, обогащает субъектный опыт

обучающихся в сфере профессиональной деятельности, способствует формированию компетенций, способности к творческой самостоятельности, повышению познавательной и учебной мотивации.

Оценки текущего контроля успеваемости фиксируются в ведомости текущего контроля успеваемости.

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

Промежуточная аттестация в форме зачета осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в рамках аудиторных занятий, как правило, на последнем практическом (семинарском) занятии.

Промежуточная аттестация в форме экзамена или зачета с оценкой осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в период экзаменационной (зачетно-экзаменационной) сессии, установленной календарным учебным графиком.