

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Иванченко Ирина Васильевна

Должность: и.о. директора Филиала СГПИ в г. Железноводске

Дата подписания: 12.09.2024 15:44:57

Уникальный программный ключ:

e192bec1a53c51706141a70b266c0e914980110

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ СТАВРОПОЛЬСКОГО КРАЯ

Филиал государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования

«СТАВРОПОЛЬСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ»

в г. Железноводске



УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по учебной и научной работе

Иванченко Ирина Васильевна

12 сентября 2024 г. Пономаренко

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

### Основы генетики Б1.О.05.01

(наименование учебной дисциплины)

Уровень основной профессиональной образовательной программы бакалавриат

Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование,

Направленность (профиль(и)) "Логопедия"

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 4 года.

Год начала обучения 2023

Факультет психолого-педагогический

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_/М.Н. Арутюнян/

Декан факультета \_\_\_\_\_/Э.С. Таболова/

Железноводск, 2024 г.

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с учебным планом по соответствующей образовательной программе

Автор (ы)-разработчик (и)

Ситак Л.А, доцент кафедры гуманитарных и социально-экономических дисциплин, кандидат пед. наук  
ФИО, должность, ученая степень, звание

«Согласовано»

«Согласовано»

Заведующий кафедрой

И.о. заведующего библиотекой

Арутюнян М.Н., к.философ.н., доцент

ФИО, ученая степень, звание,  
подпись

«27» августа 2024г



Клименко А.В.

ФИО, подпись

«27» августа 2024г.



## Содержание

1. Цель и задачи дисциплины .....	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы .....	4
4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы .....	4
5. Содержание дисциплины по разделам (темам) и видам занятий .....	5
6. Контроль качества освоения дисциплины .....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины .....	7
8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы.....	7
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
10. Приложение 1.....	11
11. Приложение 2.....	15
12. Лист изменений рабочей программы дисциплины ..	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>

### 1. Цель и задачи дисциплины

Цель дисциплины формирование у студентов компетенций для понимания основных механизмов функционирования генома человека, в том числе объясняющих появление генетически обусловленной патологии, а также представлений об основных диагностических признаках наследственных болезней.

Задачи дисциплины:

1. Приобретение студентами знаний о наследственно обусловленных синдромах и болезнях, современных подходах к диагностике генетических заболеваний,
2. Освоение терминологии в области генетики для обеспечения возможности участия в работе комплексной медико-психолого-педагогической комиссии.
3. Предоставление студентам современных знаний о строении и закономерностях функционирования генома человека, а так же степени влияния факторов мутагенеза в формировании патологии.
4. Приобретение навыков логического мышления в части определения по фенотипу клинических признаков наследственных заболеваний, а так же определения вероятности появления патологии в следующих поколениях.

### 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Основы генетики» относится к Модулю «Клинические основы профессиональной деятельности учителя-дефектолога» учебного плана.

Знания, умения, навыки, сформированные в процессе изучения дисциплины: «Психопатология», «Основы нейропсихологии», «Неврологические основы логопедии», а так же необходимых для прохождения учебной и производственной практик, подготовки к государственной итоговой аттестации.

### 3. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний.	ОПК-8.1. Демонстрирует знания особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья.	Способен применить знания особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья.

### 4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы (72 часа), включая промежуточную аттестацию.

Вид учебной работы		Всего часов	Семестры
			2
Контактные часы	<b>Всего:</b>	36,3	36,3
	Лекции (Лек)	16	16
	Практические занятия (в т.ч. семинары) (Пр/Сем)	20	20
Зачетная	Зачет	0,3	0,3

	Консультация к экзамену (Конс)		
	Курсовая работа (Кр)		
Самостоятельная работа студентов (СР)		35,7	35,7
Вид промежуточной аттестации		зачет	зачет
<b>Общая трудоемкость (по плану)</b>		<b>72</b>	<b>72</b>

### 5. Содержание дисциплины по разделам (темам) и видам занятий

Наименование раздела (темы) дисциплины	Лекции	Практические занятия (в т.ч. семинары)	Лабораторные занятия	СРС	Всего	Планируемые результаты обучения	Формы текущего контроля
Тема 1. Генетика – база специальной педагогики	4	4		10	18	ОПК-8.1.	доклад
Тема 2. Хромосомы и гены: особенности строения	4	4		9	18	ОПК-8.1.	практические задания доклад тест
Тема 3. Механизмы функционирования генома человека	4	6		10	16	ОПК-8.1.	практические задания доклад
Тема 4. Медико-генетическое консультирование и основы медицинской генетики	4	6		6,7	16	ОПК-8.1.	практические задания доклад
Форма промежуточной аттестации (зачет)					20	ОПК-8.1.	собеседование
<b>Всего за семестр:</b>	<b>16</b>	<b>20</b>	0,3	<b>35,7</b>	<b>72</b>		
<b>Итого:</b>	<b>16</b>	<b>20</b>		<b>35,7</b>	<b>72</b>		

Планы проведения учебных занятий отражены в методических материалах (Приложение 1.).

### 6. Контроль качества освоения дисциплины

Контроль качества освоения учебного материала по дисциплине проводится в форме текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для аттестации обучающихся на соответствие их персональных достижений требованиям образовательной программы используются оценочные материалы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестаций (Приложение 2).

<b>Уровень сформированности компетенции</b>			
<b>не сформирована</b>	<b>сформирована частично</b>	<b>сформирована в целом</b>	<b>сформирована полностью</b>
<b>«Не зачтено»</b>	<b>«Зачтено»</b>		
<b>«Неудовлетворительно»</b>	<b>«Удовлетворительно»</b>	<b>«Хорошо»</b>	<b>«Отлично»</b>
<b>Описание критериев оценивания</b>			
<p>Обучающийся демонстрирует:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- существенные пробелы в знаниях учебного материала;</li> <li>- допускаются принципиальные ошибки при ответе на основные вопросы билета, отсутствует знание и понимание основных понятий и категорий;</li> <li>- непонимание сущности дополнительных вопросов в рамках заданий билета;</li> <li>- отсутствие умения выполнять практические задания, предусмотренные программой дисциплины;</li> <li>- отсутствие готовности (способности) к дискуссии и низкая степень контактности.</li> </ul>	<p>Обучающийся демонстрирует:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- знания теоретического материала;</li> <li>- неполные ответы на основные вопросы, ошибки в ответе, недостаточное понимание сущности излагаемых вопросов;</li> <li>- неуверенные и неточные ответы на дополнительные вопросы;</li> <li>- недостаточное владение литературой, рекомендованной программой дисциплины;</li> <li>- умение без грубых ошибок решать практические задания.</li> </ul>	<p>Обучающийся демонстрирует:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- знание и понимание основных вопросов контролируемого объема программного материала;</li> <li>- твердые знания теоретического материала.</li> <li>- способность устанавливать и объяснять связь практики и теории, выявлять противоречия, проблемы и тенденции развития;</li> <li>- правильные и конкретные, без грубых ошибок, ответы на поставленные вопросы;</li> <li>- умение решать практические задания, которые следует выполнить;</li> <li>- владение основной литературой, рекомендованной</li> </ul>	<p>Обучающийся демонстрирует:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- глубокие, всесторонние и аргументированные знания программного материала;</li> <li>- полное понимание сущности и взаимосвязи рассматриваемых процессов и явлений, точное знание основных понятий в рамках обсуждаемых заданий;</li> <li>- способность устанавливать и объяснять связь практики и теории;</li> <li>- логически последовательные, содержательные, конкретные и исчерпывающие ответы на все задания билета, а также дополнительные вопросы экзаменатора;</li> <li>- умение решать практические задания;</li> <li>- наличие</li> </ul>

		программой дисциплины; Возможны незначительные неточности в раскрытии отдельных положений вопросов билета, присутствует неуверенность в ответах на дополнительные вопросы.	собственной обоснованной позиции по обсуждаемым вопросам; - свободное использование в ответах на вопросы материалов рекомендованной основной и дополнительной литературы.
--	--	---	--

### 7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

Учебно-методическое обеспечение дисциплины включает рабочую программу дисциплины, методические материалы, оценочные материалы.

Полный комплект методических документов размещен на ЭИОС ГБОУ ВО СГПИ и его филиалах.

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся включает: учебники, учебные пособия, электронные образовательные ресурсы, методические материалы.

Самостоятельная работа обучающихся является формой организации образовательного процесса по дисциплине и включает следующие виды деятельности: поиск (подбор) и обзор научной и учебной литературы, электронных источников информации по изучаемой теме; работа с конспектом лекций, электронным учебником, нормативными документами, архивными и др. источниками информации (конспектирование); составление плана и тезисов ответа; подготовка сообщения (доклада, реферата); выполнение индивидуальных заданий; подготовка к лабораторным занятиям и др.;

### 8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

*Основная литература:*

1. Генетика : учебник для вузов / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова ; под общей редакцией П. С. Катмакова. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 278 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-14484-0. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/519244>

2. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512672>

3. Киселева, Т. Н. Основы генетики : учебно-методическое пособие / Т. Н. Киселева. — Тамбов : ТГУ им. Г.Р.Державина, 2020. — 98 с. — ISBN 978-5-00078-417-4. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/177094>

*Дополнительная литература:*

1. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. —

243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512862>

2. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513818>

3. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513251>

4. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для вузов / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 276 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/516004>

5. Циркин, В. И. Нейрофизиология: основы психофизиологии : учебник для вузов / В. И. Циркин, С. И. Трухина, А. Н. Трухин. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 577 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-12807-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/518829>

#### *ПЕРИОДИЧЕСКИЕ ИЗДАНИЯ:*

- 1) Профессиональные психологические тесты - <http://vsetesti.ru>
- 2) Педагогическая библиотека - <http://www.pedlib.ru>
- 3) Журнал "Логопед" <http://www.logopedsferra.ru/>

#### *Интернет-ресурсы:*

##### **ЭБС**

№ п/п	Наименование	Адрес сайта
1.	ЭБС «Лань»	<a href="http://www.urait.ru">www.urait.ru</a>
2.	ЭБС «Лань»	<a href="http://e.lanbook.com/">http://e.lanbook.com/</a>
3.	ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	<a href="http://ibooks.ru">http://ibooks.ru</a>
4.	«Национальная электронная библиотека» (НЭБ)	<a href="https://rusneb.ru/">https://rusneb.ru/</a>

##### **ЭОР**

№ п/п	Наименование	Адрес сайта
1.	«Педагогическая библиотека»	<a href="http://pedlib.ru">http://pedlib.ru</a>
2.	Научная электронная библиотека	<a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>



3.	Научная электронная библиотека «Киберленинка»	<a href="https://cyberleninka.ru/">https://cyberleninka.ru/</a>
4.	Библиотека академии наук (БАН). Ресурсы открытого доступа	<a href="http://www.rasl.ru/e_resours/resursy_otkrytogo_dostu">http://www.rasl.ru/e_resours/resursy_otkrytogo_dostu</a>
5.	Словари и энциклопедии	<a href="https://dic.academic.ru">https://dic.academic.ru</a>
6.	Педагогическая мастерская «Первое сентября»	<a href="https://fond.1sept.ru">https://fond.1sept.ru</a>
7.	Национальная платформа «Открытое образование»	<a href="https://openedu.ru">https://openedu.ru</a>
8.	Российское образование. Федеральный портал	<a href="http://edu.ru">http://edu.ru</a>
9.	Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования	<a href="http://fgosvo.ru">http://fgosvo.ru</a>
10.	Портал проекта «Современная цифровая образовательная среда в РФ»	<a href="https://online.edu.ru">https://online.edu.ru</a>
11.	Цифровая образовательная платформа «Media» (ЛЕСТА), ГК «Просвещение»	<a href="https://media.prosv.ru/">https://media.prosv.ru/</a>

## **9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Занятия, текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация по дисциплине проводятся в учебных аудиториях, укомплектованных типовой мебелью для обучающихся и преподавателя. По заявке устанавливается мобильный комплект (ноутбук, проектор, экран, колонки).

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с подключением к сети Интернет и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду вуза.

Компьютерное оборудование оснащено комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:

1. Пакеты программного обеспечения общего назначения (возможны следующие варианты: «МойОфис», «MicrosoftOffice», «LibreOffice», «ApacheOpenOffice»).
2. Приложение, позволяющее просматривать и воспроизводить медиаконтент PDF-файлов «Sumatra PDF Reader», «AdobeAcrobatReaderDC».

3. Приложение, позволяющее сканировать и распознавать текстовые документы (возможны следующие варианты: «ABBYYFineReader», «WinScan2PDF»).
4. Программа-файловый архиватор (возможны следующие варианты: «7-zip», «WinRAR»).
5. Программа для организации и проведения тестирования (возможны следующие варианты: «Айрен», «MytestX»).
6. Программа просмотра интернет-контента (браузер) (возможен следующий вариант: «Yandex»).

## Методические материалы по дисциплине «Основы генетики»

### Тема 1. Генетика – база специальной педагогики

Практическая работа 1. «Цитологические основы наследственности. Сопоставление фаз митоза и мейоза»

Цель работы: актуализация знаний о цитологических основах наследственности как основы для понимания механизмов передачи, хранения и реализации наследственной информации в ходе реализации онтогенетической программы.

Задачи:

- 1) закрепить знания о механизмах осуществления разных типов клеточного деления;
- 2) сформировать навыки анализа процессов, происходящих в одноименных фазах митоза и мейоза;
- 3) сформировать навык генетического анализа по определению количества генетического материала в соматических и дочерних клетках, необходимый для понимания темы 3 «Механизмы функционирования генома человека»

Вопросы:

1. Сопоставьте процессы в пресинтетическую и постсинтетическую фазы интерфазы.
2. Объясните разницу биологического значения процессов митоза и мейоза.
3. Выясните различия в процессах, протекающих в метафазе митоза и метафазе второго деления мейоза.
4. Объясните специфику процессов овогенеза, протекающих в фазу роста и их следствие.
5. Определите биологический смысл направительных телец

### Тема 2. Хромосомы и гены: особенности строения

Практическая работа 2. «Строение оперона»

Цель работы: актуализация знаний о строении и классификации хромосом кариотипа человека, о разных принципах функционирования генов в геноме человека.

Задачи:

- 1) закрепить знания о строении генов и хромосом;
- 2) научиться использовать положения хромосомной теории наследственности для объяснения процессов кроссинговера и особенностей построения генетических карт хромосом;
- 3) сформировать навык решения задач на построение генетических карт хромосом.

Вопросы:

1. Опишите критерии Денверской классификации хромосом человека, охарактеризуйте основные группы хромосом человека.
2. Объясните правила районирования хромосом согласно Парижской классификации хромосом человека, приведите примеры.
3. Классифицируйте методы дифференциального окрашивания хромосом, назовите основное их применение.
4. Объясните разницу построения генетических, цитологических и сиквенсовых карт хромосом.
5. Продемонстрируйте навык построения генетических карт хромосом и определения количества генетического материала в ядрах клеток (решение задач).

### Тема 3. Механизмы функционирования генома человека

Практическая работа 3. «Решение задач на знание законов независимого наследования признаков»

Цель работы: формирование навыков генетического анализа и синтеза в ситуациях определения вероятности появления наследственной патологии у потомства, опираясь на

знание законов независимого наследования признаков Г. Менделя.

Задачи:

- 1) приобрести навык оформления генетических задач;
- 2) научиться использовать основную схему решения задач по обозначенной теме;
- 3) сформировать навык определения генотипов родителей и прогнозирования вероятности появления у них ребенка с наследственной патологией (моно – и дигибридное скрещивание аутосомных признаков, взаимодействие аллельных и неаллельных генов).

Вопросы:

1. Объясните правило чистоты гамет.
2. Назовите основные положения теории множественного аллелизма, приведите примеры у человека.
3. Сопоставьте основные типы взаимодействия аллельных генов в генотипе человека, приведите примеры.
4. Объясните механизм и типы фенотипического расщепления при эпистазе и полимерии.
5. Продемонстрируйте навык определения вероятности появления потомства с заданными признаками (решение задач).

Практическая работа 4. «Решение задач на знание закономерностей сцепленного наследования признаков»

Цель работы: формирование навыков генетического анализа и синтеза в ситуациях определения вероятности появления наследственной патологии у потомства, опираясь на знание закономерностей сцепленного наследования признаков.

Задачи:

- 1) приобрести навык оформления генетических задач с изображением генетических карт хромосом и использованием закономерностей сцепленного наследования признаков;
- 2) научиться использовать основную схему решения задач по обозначенной теме;
- 3) сформировать навык определения генотипов родителей и прогнозирования вероятности появления у них ребенка с наследственной патологией (аутосомное сцепление, гоносомное сцепление, кроссинговер).

Вопросы:

1. Объясните механизмы формирования пола у человека.
2. Назовите основные аномалии хромосомного определения пола у человека.
3. Сопоставьте контролируемые и ограниченные полом признаки человека, приведите примеры.
4. Приведите примеры голландрических признаков человека.
5. Продемонстрируйте навык определения вероятности появления потомства с заданными признаками (решение задач).

Практическая работа 5. «Решение задач на знание закономерностей изменчивости»

Цель работы: формирование навыков генетического анализа и синтеза в ситуациях определения вероятности появления наследственной патологии у потомства, опираясь на знание закономерностей изменчивости.

Задачи:

- 1) приобрести навык оформления генетических задач, направленных на использование терминологии записи кариотипа человека в норме и при разных мутациях;
- 2) научиться использовать основную схему решения задач по обозначенной теме;
- 3) сформировать навык определения кариотипа человека в результате мутаций.

Вопросы:

1. Объясните механизмы геномных мутаций.
2. Назовите основные виды внутрихромосомных мутаций, приведите примеры у человека.
3. Сопоставьте различные виды транслокаций, приведите их условные обозначения.
4. Приведите онтогенетической изменчивости человека.
5. Продемонстрируйте навык определения кариотипа человека (решение задач).

#### Тема 4. Медико-генетическое консультирование и основы медицинской генетики

##### Практическая работа 6. «Определение собственного соматотипа»

Цель работы: формирование представлений о дополнительных (не рассматриваемых в лекционном материале) методах исследований генетики человека, возможностях их использования.

Задачи:

- 1) приобрести навык анализа комплекса фенотипических признаков человека с целью определения целесообразности использования основных и / или дополнительных методов анализа его генома;
- 2) научиться использовать основную схему решения задач по обозначенной теме;
- 3) сформировать навык определения генотипов родителей и прогнозирования вероятности появления у них ребенка с наследственной патологией (клинико-генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический методы).

Вопросы:

1. Объясните термины «конкордантность», «дискордантность», «наследуемость».
2. Назовите основные правила построения родословной человека.

14

3. Сопоставьте значение и возможности близнецового и антропометрического методов исследования генетики человека.
4. Объясните механизм определения соматотипа человека.
5. Продемонстрируйте навык определения вероятности появления потомства с заданными признаками, используя основные методы исследований генетики человека (решение задач).

##### Практическая работа 7. «Изучение возможностей применения методов пренатальной диагностики»

Цель работы: формирование навыка определения механизма для определения генетического риска в семье, обратившейся за консультацией, а так же возможностей использования различных методов пренатальной диагностики в случае установления у родителей

наследственной патологии определенного вида.

Задачи:

- 1) приобрести навык использования основных механизмов наследования признаков в ситуациях про – и ретроспективного генетического консультирования;
- 2) научиться определять тип наследования признаков в случае моногенной наследственной патологии;
- 3) сформировать навык определения необходимых для установления наследственной патологии плода методов пренатальной диагностики.

Вопросы:

1. Объясните термины «сибсы», «болезни с наследственной предрасположенностью», «экогенетические болезни».
2. Назовите основные виды и направления профилактики наследственных болезней человека.
3. Сопоставьте различные виды классификации наследственной патологии человека.
4. Объясните процессы на разных этапах медико-генетического консультирования.
5. Опишите различные виды планирования семьи, и типы государственной политики в отношении семьи.

##### Практическая работа 8. «Диагностические признаки наследственной патологии»

Цель работы: формирование представлений о диагностических клинических признаках наследственной патологии различных типов: моногенные болезни, хромосомные aberrации, врожденные аномалии развития, болезни с наследственной предрасположенностью; а так же представлений об основных группах методов лечения наследственной патологии.

Задачи:

- 1) приобрести навык диагностики различных видов наследственной патологии;
- 2) научиться определять статус дизрафикус при наблюдении (внешнем осмотре) обучаемых;
- 3) сформировать навык определения возможности эффективного использования методов лечения наследственной патологии в зависимости от ее типа.

Вопросы:

1. Объясните термины «агенезия», «палатосхиз», «олигогирия».
2. Назовите основные признаки моногенных болезней человека.
3. Сопоставьте различные классификации врожденных аномалий развития человека.
4. Объясните механизм манифестации болезней с наследственной предрасположенностью, назовите их отличительные признаки.
5. Опишите различные группы методов лечения наследственной патологии, приведите примеры конкретных методов в каждой группе.

**Оценочные материалы по дисциплине  
«Основы генетики»**

**Тестовые материалы**

Тема 1 Генетика – база специальной педагогики (примеры заданий)

1. М. Ниренберг и Г. Маттеи предложили:
  - А) модель вторичной структуры молекулы ДНК
  - Б) схему действия функциональных генов
  - В) термин «селекция»
  - Г) расшифровку генетического кода.
2. Нуклеиновые кислоты были открыты:
  - А) Ф. Мишером Б) А. Щепотьевым В) Ф. Гриффитом Г) О. Эвери
3. Первый ген был синтезирован в 1970 году:
  - А). Ф. Захаровым Б). Д.Касперсоном В). Г.Корана Г). Н.И. Кольцовым
4. Мутационная теория была открыта Г. де Фризом в:
  - А). 1900 г Б). 1901 г. В). 1902 г Г). 1903 г.
5. В 1949 г. М. Барр открыл:
  - А). половой хроматин
  - Б). популяционно-генетический закон
  - В). методы дифференциального окрашивания хромосом
  - Г). индуцированный мутагенез
6. Третий период истории генетики начался в 1953 г. после:
  - А). клонирования овечки Долли
  - Б). первого искусственного синтеза гена
  - В). расшифровки вторичной структуры молекулы ДНК
  - Г). открытия расшифровки генетического кода

Тема 2 Хромосомы и гены: особенности строения (примеры заданий)

1. К пиримидиновым азотистым основаниям относят:
  - А). аденин Б). гуанин В). тимин Г). урацил
2. Углевод, который входит в состав нуклеотидов дезоксирибонуклеиновой кислоты, называется:
  - А). рибоза Б). сахароза В). дезоксирибоза Г). фруктоза
3. Определите, между какими азотистыми основаниями образуются водородные связи во вторичной структуре ДНК:
  - А). А=Ц, Т=Г Б). А=Г, Т=Ц В). А=Т, Г=Ц
4. Подберите соответствующий термин для высказывания: «способность молекулы ДНК к самовосстановлению, самоизлечиванию»:
  - А) репликация Б) репарация В) транскрипция Г) трансляция
5. Определите название фермента, обеспечивающего расплетание двух цепей ДНК в начале репликации:
  - А). синтетаза Б). рестриктаза В). ДНК-полимераза Г). хеликаза
6. Подберите соответствующий термин следующему определению: «три стоящих рядом нуклеотида РНК, которые кодируют информацию об одной аминокислоте, называются ...»:
  - А) репликон Б) транскриптон В) оперон Г) кодон

Тема 3 Механизмы функционирования генома человека (примеры заданий)

1. Аллелизм - это:
  - А) явление парности генов Б) явление расщепления признаков потомства
  - В) явление совм. наследования признаков Г) преобладания у гибридов признаков 1 родителя

2. Определите правильную последовательность гибридологического анализа:
- А) скрещивание родительских пар между собой
  - Б) подбор материала для получения гибридов
  - В) анализ потомков (статистическими методами)
3. Альтернативными называются:
- А) любые два признака организма
  - Б) взаимоисключающие признаки
  - В) признаки гибридов
  - Г) признаки, обусловленные сцепленными генами
4. Закон единообразия гибридов первого поколения является:
- А) первым законом Г.Менделя
  - Б) вторым законом Г.Менделя
  - В) третьим законом Г.Менделя
  - Г) четвертым законом Г.Менделя
5. Независимое расщепление признаков при дигибридном скрещивании у потомства возможно только при условии:
- А) родительские особи отличаются только по одной паре признаков;
  - Б) родительские особи являются гомозиготными линиями;
  - В) гены расположены в разных парах хромосом;
  - Г) гены расположены в одной паре хромосом
6. Определите, верны ли следующие высказывания:
- 1. «Возвратное скрещивание может быть реципроктным»
  - 2. «Возвратное скрещивание может быть анализирующим»
- А) верно только первое высказывание
  - Б) верно только второе высказывание
  - В) верны оба высказывания
  - Г) не верны оба высказывания
- Тема 4 Медико-генетическое консультирование и основы медицинской генетики (примеры заданий)

25

1. Согласно классификации наследственной патологии Н.П. Бочкова фенилкетонурия относится к:
- А) собственно наследственным болезням
  - Б) наследственные болезни, проявляющиеся в фенотипе только при действии специфического фактора среды
  - В) болезни, возникающие преимущественно под действием факторов внешней среды
  - Г) болезни, вызываемые только факторами среды
2. Согласно классификации наследственной патологии, основанной на причине первичного патогенеза, болезни, вызванные геномными мутациями, относят к:
- А) генным болезням
  - Б) хромосомным болезням
  - В) болезням с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни)
  - Г) болезням из-за мутаций в соматических клетках
3. Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение зачатия больного ребенка относится к направлениям:
- А) первичной профилактики
  - Б) вторичной профилактики
  - В) третичной профилактики
  - Г) не относится к видам профилактики
4. Пропаганда медико-генетических знаний среди медицинского персонала и населения является:
- А) видом медико-генетического консультирования
  - Б) задачей медико-генетического консультирования
  - В) направлением медико-генетического консультирования
  - Г) методом медико-генетического консультирования
5. Показаниями для медико-генетического консультирования являются:
- А) первая беременность
  - Б) разница в возрасте супругов более 3-х лет
  - В) близкородственный брак
  - Г) разница в образовании или вероисповедании супругов
6. Изучение анамнеза болезни происходит на .... этапе медико-генетического консультирования:



А) первом Б) втором В) третьем Г) четвертом

Критерии оценки тестовых работ

- оценка «отлично» выставляется студенту, если им даны правильные ответы на 91% вопросов (и более) предлагаемого ему для выполнения варианта тестовых заданий и вопросов;
- оценка «хорошо» выставляется студенту, если правильные ответы даны им на 80% - 90% вопросов предлагаемого ему для выполнения варианта тестовых заданий и вопросов;
- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если правильные ответы даны им на 60% - 79% вопросов предлагаемого ему для выполнения варианта тестовых заданий и вопросов;
- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 59% тестовых заданий и вопросов и менее.

## **1. Оценочные материалы для промежуточной аттестации**

### **2.1. Примерный перечень вопросов для зачета.**

11. Основные понятия, предмет и задачи современной генетики. Современная генетика как комплексная наука.
2. История формирования современной генетики: характеристика основных периодов, примеры персоналий каждого периода.
3. Цитологические основы наследственности. Клеточный цикл, его стадии. Митоз, характеристика фаз и биологическое значение.
4. Мейоз: биологическое значение, характеристика делений и фаз. Процессы гаметогенеза.
5. ДНК – носитель наследственной информации. Особенности строения. Свойства ДНК.
6. Строение и функции разных типов РНК.
7. Генетический код, его свойства.
8. Матричные процессы в клетке. Схема реализации наследственной информации.
9. Хромосомы: понятие, роль в клетке. Структурные уровни организации хроматина. Положения хромосомной теории наследственности.
10. Морфологические типы хромосом. Геномный уровень организации наследственного материала. Кариотип человека. Денверская и Парижская классификация хромосом.
11. Классификации генов в генотипе человека. Оперон и транскриптон.
12. Гибридологический метод. Моногибридное скрещивание. Типы моногибридного

скрещивания. Дигибридное скрещивание. Законы независимого наследования признаков.

Правило чистоты гамет.

13. Основные типы взаимодействия аллельных генов, их характеристика и примеры.

14. Основные типы взаимодействия неаллельных генов, их характеристика и примеры.

15. Множественный аллелизм: понятие, основные положения, примеры. Плеотропия: понятие, классификация видов, примеры.

16. Группы сцепления, виды сцепления генов. Метод определения сцепления генов.

Кроссинговер, его виды.

17. Виды определения пола у человека. Хромосомный механизм определения пола у человека. Половой хроматин. Соотношение полов.

18. Анеуплоидии у человека по половым хромосомам: характеристика ведущих синдромов.

19. Признаки, сцепленные с полом. Наследование, ограниченное и контролируемое полом.

20. Понятие об изменчивости. Классификация видов изменчивости.

21. Онтогенетическая изменчивость. Модификационная изменчивость. Норма реакции.

22. Наследственная изменчивость. Мутации. Процесс мутагенеза. Мутанты. Классификации мутаций.

23. Геномные мутации: полиплоидия, гаплоидия, анеуплоидия

29

24. Хромосомные мутации: внутривхромосомные и межхромосомные, изохромосомы.

25. Генные мутации. Результаты изменения структурных генов и функциональных генов.

26. Генетика человека. Задачи и методы исследования генетики человека. Специфика человека как объекта исследований генетики человека.

27. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной. Этапы генеалогического анализа. Степени родства.

28. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом доминантный, сцепленный с полом рецессивный, сцепленный с У-хромосомой.

29. Близнецовый метод.Mono- и дизиготные близнецы. Конкордантность, дискордантность. Формула Хольцингера. Роль наследственности и среды в формировании признаков.

30. Антропогенетические методы (антропометрия, дерматоглифика). Иммунологический метод (система групп крови АВО, резус – фактор).
31. Популяционно – генетический метод. Закон Харди-Вайнберга. Условия выполнения закона.
32. Медико-генетическое консультирование. Цели и задачи. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию. Этапы консультирования. Моногенно наследуемая патология, полигенно наследуемая патология.
33. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Планирование семьи.
34. Этапы и периоды онтогенеза. Периоды внутриутробного онтогенеза. Нарушения внутриутробного онтогенеза и наследственная патология.
35. Механизмы патогенеза наследственной патологии. Моногенные болезни.
36. Механизмы наследственной патологии. Хромосомные синдромы.
37. Механизмы наследственной патологии. Врожденные аномалии развития.
38. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи (характеристика отдельных синдромов).
39. Методы лечения наследственной патологии: характеристика групп методов, примеры методов в каждой группе.
40. Диагностические признаки наследственной патологии.

#### Критерии оценки:

- оценки «отлично» заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные РПД, усвоивший основную и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Как правило, оценка «отлично» выставляется студентам, усвоившим взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявившим творческие способности в понимании, изложении и использовании учебного материала;
- оценки «хорошо» заслуживает студент, обнаруживший полное знание программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Как правило, оценка «хорошо» выставляется студентам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине и способным к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности;

- оценки «удовлетворительно» заслуживает студент, обнаруживший знание основного программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учёбы и предстоящей работы по профессии, справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, знакомый с основной литературой, рекомендованной программой. Как правило,

оценка «удовлетворительно» выставляется студентам, допустившим погрешности не-принципиального характера в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий;

- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение или приступить к

**ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ПО ОКОНЧАНИИ ВУЗА БЕЗ  
ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ ЗАНЯТИЙ ПО СООТВЕТСТВУЮЩЕЙ  
ДИСЦИПЛИНЕ.**

## Лист изменений рабочей программы дисциплины

№ п\п	Содержание изменений	Реквизиты документа об утверждении изменений	Дата внесения изменений
1	Актуализирована в части учебно-методического и информационного обеспечения дисциплины в связи с продлением контракта с ЭБС и в части перечня основной и дополнительной литературы в связи с его изменением. Актуализирована в части лицензионного программного обеспечения в связи с его ежегодным обновлением.	Протокол заседания кафедры гуманитарных и социально-экономических дисциплин № 10 от «22» мая 2023 г.	22.05.2023 г.
2	Актуализирована в части учебно-методического и информационного обеспечения дисциплины в связи с продлением контракта с ЭБС и в части перечня основной и дополнительной литературы в связи с его изменением. Актуализирована в части лицензионного программного обеспечения в связи с его ежегодным обновлением.	Протокол заседания кафедры гуманитарных и социально-экономических дисциплин № 11 от «28» мая 2024 г.	28.05.2024 г.
3	Внесены изменения в титульный лист в части даты, номера протокола заседания кафедры в связи с актуализацией ОПОП	Протокол заседания кафедры педагогики и психологии № 1 от «27» августа 2024 г.	27.08.2024 г.