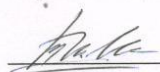


Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Сахалинский государственный университет»

Кафедра русского языка и литературы

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель основной профессиональной  
образовательной программы

 Хатнюкова-Шишкова Т.Г.

" 14 "  2024 г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины (модуля)

**Б1.О.06.04 «Клинико-генетические основы коррекционной  
педагогики и специальной психологии»**

Уровень высшего образования

БАКАЛАВРИАТ

Направление подготовки

**44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование**  
(код и наименование направления подготовки)

Логопедия

(наименование направленности (профиля) образовательной программы)

Квалификация

бакалавр

Форма обучения

заочная

РПД адаптирована для лиц с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов

Южно-Сахалинск 2024

Рабочая программа дисциплины Б1.О.06.04 «Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование  
код и наименование направления подготовки

Программу составил(и):

Кроитор Т.Е., старший преподаватель  
И.О. Фамилия, должность, ученая степень, ученое звание

  
подпись

Рабочая программа дисциплины Б1.О.06.04 «Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии» утверждена на заседании кафедры Русского языка и литературы протокол № 10  
от 14.06.2024г

Заведующий кафедрой Смолина А.В.  
фамилия, инициалы

  
подпись

## **1 Цель и задачи дисциплины (модуля)**

**Цель освоения дисциплины (модуля):** познакомить студентов с современным состоянием этой области генетики человека, ее достижениями в расшифровке механизмов наследственных заболеваний и кратко с вопросами их диагностики, лечения и профилактики, что обеспечит понимание сути наследственной патологии, состояния здоровья аномального ребенка, его возможностей обеспечит будущему дефектологу сознательный подход в решении вопросов коррекционно-воспитательной работы.

### **Задачи дисциплины (модуля):**

- сформировать у студентов знания по строению и функционированию генетического аппарата клетки в норме и патологии, причин и форм изменчивости, основных наследственных и врожденных заболеваниях;
- познакомить с принципами и методами медицинской генетики;
- обеспечить усвоение основных генетических терминов и принципов классификации нарушений в их работе.
- интеграция генетических знаний в профессиональное мышление будущих коррекционных педагогов;
- приобщать студентов к основам профессиональной культуры при выборе методов коррекционного воспитательной работы;
- воспитывать чувство сопереживания, эмпатии и оптимизма при работе с детьми, имеющими дефекты слуха, зрения и речи и их родителями;
- пропагандировать здоровый образ жизни (отказ от курения, алкоголя, наркотиков);
- стимулировать их научно-исследовательскую и учебно-исследовательскую деятельность.

## **2 Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы**

Дисциплина входит в базовую обязательную часть программы Б1.О. 06. 04.

Пререквизиты дисциплины (модуля): Для освоения дисциплины необходимы знания, умения и компетенции, полученные обучающимися при изучении курса «Возрастная анатомия, физиология и гигиена», «Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения», а также знания, полученные в общеобразовательной школе при изучении биологии.

Постреквизиты дисциплины: Дисциплина является основой для изучения других разделов Логопедии, «Основы психопатологии», «Дети с ЗПР», «Умственно отсталые дети», «Ранний детский аутизм», «Дифференциальная диагностика безречевых детей», «Психолого-педагогическая диагностика развития лиц с ограниченными возможностями здоровья», а так же для прохождения студентами педагогических практик.

## **3 Формируемые компетенции и индикаторы их достижения по дисциплине (модулю)**

Коды компетенции	Содержание компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенции

ОПК – 8	Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	<p>ОПК-8.1. Знать историю, теорию, закономерности и принципы построения и функционирования образовательных (педагогических) систем, роль и место образования в жизни личности и общества; культурно-исторические, нормативно- правовые, аксиологические, этические, медико-биологические, эргономические, психологические основы (включая закономерности, законы, принципы) педагогической деятельности; классические и инновационные педагогические концепции и теории; теории социализация личности, индикаторы индивидуальных особенностей траекторий жизни, их возможные девиации, а также основы их психодиагностики; основы психодидактики, поликультурного образования, закономерностей поведения в социальных сетях; законы развития личности и проявления личностных свойств, психологические законы периодизации и кризисов развития;</p> <p>ОПК-8.2. Уметь осуществлять педагогическое целеполагание и решать задачи профессиональной педагогической деятельности на основе специальных научных знаний; оценивать результативность собственной педагогической деятельности;</p> <p>ОПК-8.3. Владеть алгоритмами и технологиями осуществления Профессиональной педагогической деятельности на основе специальных научных знаний; приемами педагогической рефлексии; навыками развития у обучающихся познавательной активности, самостоятельности, инициативы, творческих способностей, формирования гражданской позиции, способности к труду и жизни в условиях современного мира, формирования у обучающихся культуры здорового и безопасного образа жизни.</p>
---------	--	--

## 4 Структура и содержание дисциплины (модуля)

### 4.1 Структура дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины (модуля) составляет 4 зачетных единиц (180 академических часов).

Заочная форма обучения

Вид работы	3	4	Всего
	семестр	семестр	
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>72</b>	<b>108</b>	<b>180</b>
<b>Контактная работа:</b>	<b>13</b>	<b>17</b>	<b>30</b>
Лекции (Лек)	4	6	10
Практические занятия (ПР)	8	8	16
Контактная работа в период теоретического обучения (КонтТО)			
Конт (ПА)	1	3	4
Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>9</b>
<b>Самостоятельная работа:</b>	<b>56</b>	<b>85</b>	<b>131</b>

Вид работы	3	4	Всего
	семестр	семестр	
- самостоятельное изучение разделов (1-3, 6, 7, 9-11 темы);	20	30	50
- самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий);	20	30	50
- подготовка к практическим занятиям;	16	15	31

#### 4.2 Распределение видов работы и их трудоемкости по разделам дисциплины (модуля)

Заочная форма обучения

№ п/п	Раздел дисциплины/ темы	Виды учебной работы (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации
		Контактная					
		Семестр	Лекции	Практические занятия	Лабораторные занятия	Самостоятельная работа	
1	Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками.	3		2		8	Групповое обсуждение Опрос
2	Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки. Кариотип.	3				8	Тест
3	Механизмы передачи генетической информации при половом размножении	3				8	Тест
4	Законы Менделя	3	2	2		8	Контрольная работа
5	Основные закономерности наследования признаков. Типы наследования	3	2	2		8	Групповое обсуждение Опрос

6	Наследование, сцепленное с полом.	3				8	Групповое обсуждение Опрос
7	Изменчивость. Формы и причины.	3		2		8	Тест Защита рефератов
	<b>Итого 3 семестр</b>		<b>4</b>	<b>8</b>		<b>56</b>	<b>3 часа зачет</b>
8	Мутация как причина наследственных болезней. Классификация мутаций.	4	2	2		15	Групповое обсуждение
9	Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений.	4		2		14	Опрос
10	Генетика сенсорных нарушений	4		2		14	Опрос
11	Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений.	4	2	2		14	Опрос
12	Медико-генетическое консультирование. Цели. Задачи. Показания.	4	1			14	Проверка домашнего задания Тест Защита рефератов
13	Методы пренатальной диагностики	4	1			14	Проверка домашнего задания Тест
	<b>Итого 4 семестр</b>		<b>6</b>	<b>8</b>		<b>85</b>	<b>6 часов экзамен</b>
	<b>Итого</b>		<b>10</b>	<b>16</b>		<b>131</b>	

### 4.3 Содержание разделов дисциплины

#### Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками. Материальные основы наследственности

Наука генетика. Ее связь с биологией, медициной и дефектологией. История развития генетики. Этапы ее формирования как самостоятельной дисциплины. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики (Ч.Дарвин, Г.Мендель, Т.Г.Морган, Н.К.Кольцов,

Н.И.Вавилов, С.С.Четвериков, С.Н.Давиденко, А.А. Прокофьева-Бельговская, В.А.Маккьюсик, К.Штерн и др.). Современное состояние генетики и перспективы ее развития.

## **Тема 2. Клетка – структурно-функциональная и генетическая единица жизни. Генетический аппарат клетки**

Ядро и органоиды, их строение и функции. Понятие о хромосомах и генах. Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Цитогенетика и ее принципы, задачи цитогенетики.

Строение хромосом и ее химизм. Понятие кариотипа. Особенности кариотипа человека. Патология хромосом. Хромосомные болезни.

## **Тема 3. Механизмы передачи генетической информации при половом размножении**

Цитологические основы размножения. Деление клеток. Цитологические основы полового размножения (мейоз, гаметогенез, оплодотворение). Стадии эмбрионального онтогенеза. Генетический механизм дифференцировки клеток и тканей (гипотеза дифференциальной активности генов).

## **Тема 4. Законы Менделя**

Законы Менделя. Менделирующие признаки человека.

## **Тема 5. Основные закономерности наследования признаков**

Основные термины современной генетики. Основные закономерности наследования признаков при моно-, ди- и полигибридном скрещиваниях. Условия менделирования.

Анализирующее скрещивание. Основные менделирующие признаки человека. Множественный аллелизм. Наследование групп крови системы АВО и системы-резус у человека.

## **Тема 6. Наследование, сцепленное с полом**

Взаимодействие и сцепление генов. Хромосомная теория пола. Половые генетические аномалии.

## **Тема 7. Изменчивость**

Понятие о норме реакции. Фенотипическая изменчивость (онтогенетическая, модификационная). Наследственная изменчивость (комбинативная, мутационная). Значение изменчивости в эволюции и медицине.

## **Тема 8. Мутация как причина наследственных болезней. Классификация мутаций**

Генные мутации как причина генных заболеваний человека: механизм возникновения и частота генных заболеваний; болезни с выясненным первичным биохимическим дефектом. Наследственные дефекты циркулирующих белков. Хромосомные aberrации как причина хромосомных. Геномные мутации как причина хромосомных болезней.

## **Тема 9. Классификация наследственных болезней и их особенности**

Причины и характер протекания наследственных болезней. Генные болезни (болезни с аутосомно-доминантным типом наследования, аутосомно-рецессивным и Х-сцепленным с полом). Хромосомные болезни (синдром Дауна, «Кошачьего крика», синдром Патау и Эдвардса и другие). Болезни с наследственной предрасположенностью (моногенные и полигенные формы болезней).

## **Тема 10. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений**

Роль генетических факторов в формировании психики человека. Генетика олигофрений. Эпидемиология. Этиология. Синдромы интеллектуальных нарушений (синдром Вильямса, Аспергера).

## **Тема 11. Генетика сенсорных нарушений**

Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования нарушений слуха. Синдромальные нарушения слуха и сложного сенсорного дефекта. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения и сложных дефектов. Форма детской слепоты и слабовидения. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

## **Тема 12. Генетический фактор в этиологии нарушений речи**

Роль генетических и средовых факторов в формировании речи. Генетически обусловленные аномалии речевого аппарата, ведущие к нарушениям речи органического генеза. Генетически обусловленные функциональные расстройства речи: Генетические нарушения

слуха, ведущие к речевым расстройствам (наследственная глухонмота). Принципы коррекционно-воспитательной работы с аномальными детьми.

### **Тема 13. Медико-генетическое консультирование**

Медико-генетическое консультирование – как профилактика наследственной патологии. Цель консультирования. Задачи консультирования. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию. Пренатальная диагностика и ее методы. Расчеты риска. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.

## **4.4 Темы и планы практических/лабораторных занятий**

### **Практическое занятие (в форме семинара)**

#### **Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками.**

##### **Материальные основы наследственности**

##### **Вопросы для обсуждения**

1. История развития генетики.
2. Связь генетики с другими науками.
3. Современное состояние науки генетики.
4. Вклад российских и зарубежных ученых в развитие науки генетики. Ч.Дарвин, Г.Мендель, Т.Г.Морган, Н.К.Кольцов, Н.И.Вавилов, С.С.Четвериков, С.Н.Давиденко, А.А. Прокофьева-Бельговская, В.А.Маккьюсик, К.Штерн и др.
5. Основные положения клеточной теории.
6. Основные компоненты клетки. Типы клеточной организации. Отличия про- и эукариотических клеток.
7. Понятие о кариотипе. Правила хромосом.
8. Особенности кариотипа человека.

#### **Тема 2. Законы Менделя**

##### **Вопросы для обсуждения**

- 1, 2, 3 законы Менделя

##### **Практические задания**

Решение генетических задач на законы Менделя

#### **Тема 3. Основные закономерности наследования признаков**

##### **Вопросы для обсуждения**

1. Аутосомно-доминантный тип наследования
2. Аутосомно-рецессивный тип наследования.

##### **Практические задания**

Решение генетических задач на данные типы наследования

#### **Тема 4. Наследование, сцепленное с полом**

##### **Вопросы для обсуждения**

1. Х-сцепленное с полом доминантное наследование
2. Х-сцепленное с полом рецессивное наследование

##### **Практические задания**

Решение генетических задач на данный тип наследования.

#### **Тема 5. Изменчивость**

##### **Вопросы для обсуждения**

1. Определение и современная классификация изменчивости.
2. Мутационная изменчивость (причины, частота, классификация мутаций).
3. Комбинативная изменчивость (причины, механизмы, значение в эволюции и медицине).
4. Модификационная изменчивость (причины, методы исследования, понятие о норме реакции, значение для эволюции и медицины).

##### **Практические задания**

1. Составить схему современной классификации изменчивости.
2. Составить схему классификация мутаций.



### **3. Решение задач на изменчивость.**

## **Тема 6. Мутация как причина наследственных болезней. Классификация мутаций**

### **Вопросы для обсуждения**

1. Генные мутации как причина генных заболеваний человека: механизм возникновения и частота генных заболеваний; болезни с выясненным первичным биохимическим.
2. Хромосомные aberrации как причина хромосомных болезней. Геномные мутации как причина хромосомных болезней: гетероплоидия (классический синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, хромосомные болезни пола).
3. Болезни с наследственным предрасположением. Роль наследственности и среды в этиопатогенезе мультифакториальных болезней.

## **Тема 7. Классификация наследственных болезней и их особенности**

### **Вопросы для обсуждения**

1. Особенности наследственных болезней.
2. Наследственные ферментопатии: фенилкетонурия, галактоземия, алкаптонурия, мукополисахаридозы.
3. Наследственные дефекты циркулирующих белков (гемоглобинопатии: серповидноклеточная анемия, талассемия).
4. Синдром "кошачьего крика", транслокационный синдром Дауна, синдром Ваарденбурга, Лежена и др.
5. Мультифакториальные болезни. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм этих болезней.

## **Тема 8,9 Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений**

### **Вопросы для обсуждения**

1. Роль наследственности и среды в формировании психических свойств человека.
2. Генетика умственной отсталости:
  - а) олигофрения, связанная с нарушением хромосомного набора (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, синдром трисомия-X, синдром дубль-U);
  - б) олигофрения, связанная с наследственными дефектами обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, амавротическая идиотия Тея-Сакса);
  - в) клинически диагностируемые моногенно наследуемые формы умственной отсталости (синдромы Аперта, Крузона, микро- и гидроцефалия);
  - г) клинически очерченные генетические синдромы с неясным ходом наследования (синдром "лица эльфа", Корнелли ле Данга, Рубинштейна-Тэйби);
  - д) клинически недифференцированная олигофрения.
3. Роль олигофренопедагогики в социальной адаптации больных с рассматриваемыми дефектами.

## **Тема 10. Генетика сенсорных нарушений**

### **Вопросы для обсуждения**

1. Генетические нарушения слуха, не сочетающиеся с другими аномалиями (многогенная менделирующая глухота):
  - а) аутосомно-доминантная глухота; б) аутосомно-рецессивная глухота; в) X-сцепленная врожденная глухота.
2. Генетические нарушения слуха, сочетающиеся с аномалиями наружного, среднего и внутреннего уха (атрезия наружного слухового прохода, деформации ушной раковины, дефекты слуховых косточек и кортиева органа, отосклероз).
3. Генетические нарушения слуха, сочетающиеся с другими заболеваниями:
  - а) челюстно-лицевой дизостоз (синдром Франческетти-Клейна); б) глазо-слухо-церебральная дегенерация (синдром Норри);
  - в) синдром Маршалла - близорукость, катаракта, седловидный нос и нейросенсорная глухота.
4. Генетический фактор в патологии рефракции (миопия, гиперметропия, астигматизм).
5. Генетический фактор в патологии глазного яблока, роговицы, хрусталика, радужки, сетчатки,

зрительного нерва.

6. Врожденные нарушения цветоощущения.

7. Роль сурдопедагогики и тифлопедагогики в социальной адаптации детей с патологией слуха и зрения.

### **Тема 11,12. Генетический фактор в этиологии нарушений речи**

#### **Вопросы для обсуждения**

1. Роль генетических и средовых факторов в формировании речи.

2. Генетически обусловленные аномалии речевого аппарата, ведущие к нарушениям речи органического генеза:

а) расщелины губы и нёба; б) дефекты формирования носа, зубов, языка, глотки и гортани.

1. Генетически обусловленные функциональные расстройства речи:

а) наследственная задержка формирования речи; б) нарушения темпа и ритма речи;

в) дислалия; г) заикание;

д) расстройства речи, связанные с генетически обусловленными аномалиями психического и соматического развития (болезнь Дауна, синдром "кошачьего крика").

2. Генетические нарушения слуха, ведущие к речевым расстройствам (наследственная глухонмота).

3. Принципы коррекционно-воспитательной работы с аномальными детьми.

### **Тема 13. Медико-генетическое консультирование**

#### **Вопросы для обсуждения**

1. Задачи медико-генетического консультирования.

2. Показания к медико-генетическому консультированию.

3. Этапы и принципы медико-генетического консультирования:

а) уточнение диагноза; б) определение риска рождения больного ребенка;

в) выявление гетерозиготного носительства; г) пренатальная диагностика (показания и методы);

д) дача мотивированного заключения и совет врача-генетика.

4. Методы определения вероятности генетически обусловленных событий при моногенном наследовании:

а) правило независимости вероятностей; б) правило умножения вероятностей;

в) правило сложения вероятностей; г) определение вероятности при неполной пенетрантности.

## **5 Темы дисциплины (модуля) для самостоятельного изучения студентам заочной формы обучения**

Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками.
Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки. Кариотип.
Механизмы передачи генетической информации при половом размножении
Наследование, сцепленное с полом.
Изменчивость. Формы и причины.
Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений.
Генетика сенсорных нарушений

#### **Вопросы для самопроверки:**

1. Что такое наследственность? Что такое гены?

2. В результате какого процесса возникают аллельные гены?

3. Приведите определение понятия «изменчивость».

4. Дайте определение понятиям «генотип» и «фенотип».

5. Благодаря каким приемам Г.Менделю удалось вскрыть законы наследования признаков?

6. Что такое гибридизация?
7. Какое скрещивание называется моногибридным? Дигибридным?
8. Сформулируйте первый закон Менделя.
9. Сформулируйте второй закон Менделя.
10. Что такое «чистота гамет»?
11. На каком явлении основан закон чистоты гамет?
12. Обоснуйте основные положения третьего закона Менделя.
13. Какие хромосомы называются половыми?
14. Какой пол называется гомогаметным и какой – гетерогаметным? Приведите примеры.
15. Что такое сцепление генов с полом?
16. Приведите примеры наследования гена, сцепленного с полом.
17. Почему проявляются в виде признака рецессивные гены, локализованные в X-хромосоме человека?
18. Приведите примеры доминантных и рецессивных признаков у человека.
19. Какие формы изменчивости вам известны?
20. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.
21. Что такое полиплоидия и каково ее значение?
22. Перечислите свойства мутаций.
23. На каких уровнях возникают новые комбинации генов?
24. Приведите примеры влияния среды на проявление признака.
25. Приведите примеры, доказывающие ненаследуемость изменений признака, вызванных действием условий внешней среды.
26. Почему ненаследственная изменчивость называется групповой или определенной?
27. Что такое норма реакции?
28. Укажите свойства модификаций.
29. Сравните свойства мутаций и модификаций.
30. В чем заключается правило хромосом?
31. Что такое генеалогический метод исследования?
32. В чем заключается близнецовый метод исследования?
33. Для чего используется близнецовый метод?
34. Что относится к цитогенетическим методам?
35. Назовите положения хромосомной теории.
36. В чем разница между мейозом и митозом?
37. Назовите возможные перестройки хромосомного набора.
38. Что такое кроссинговер? В чем его значения.
39. Чем характеризуются наследственные болезни?
40. Признаки хромосомных синдромов.
41. Характеристика синдрома Дауна.
42. Характеристика синдрома «Кошачьего крика».
43. Характеристика синдрома Эдвардса.
44. Характеристика синдрома Патау.
45. Какие болезни называют генными?
46. Как часто они встречаются среди населения?
47. Какую роль играет кровное родство родителей в частоте возникновения болезней с аутосомно-доминантным типом наследования?
48. В чем заключается клиническая диагностика наследственных болезней?
49. Какие болезни можно диагностировать пренатально с помощью молекулярно-генетических методов?
50. Задачи и цель медико-генетического консультирования.
51. Назовите клинические формы умственной отсталости.
52. Перечислите известные вам синдромы интеллектуальных нарушений и охарактеризуйте их.
53. Назовите синдромальные формы нарушений слуха и охарактеризовать их.

54. какие наследственные синдромы связаны с расщеленой губы и неба?
55. Наследуется ли заикание?
56. Наследуется ли дислексия?
57. При каких наследственных заболеваниях отмечается карликовость.

**Задачи по генетике для самостоятельной работы студентов заочной формы обучения:**

1. Дальтонизм сцеплен с X-хромосомой и определен рецессивным геном. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, при чем жених и невеста нормально различают цвета. Каким будет зрение у их детей?
2. Мужчина гетерозиготный рыжеволосый (доминантный признак) и без веснушек женился на женщине с русым волосом и с веснушками (доминантный признак). Определите вероятность детей с рыжим волосом и веснушками.
3. У человека кареглазость доминирует над голубоглазостью, а праворукость над леворукостью. Кареглазый мужчина – левша женился на голубоглазой женщине – правше. У них родился ребенок голубоглазый – левша. Определите генотип ребенка.
4. Идиотия Тей-Сакса заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?
5. Атрофия мышц является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба супруга больны, один – гомозиготен, другой – гетерозиготен?
6. У человека рецессивный ген определяет врожденную глухонемоту. Наследственно глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нормальным слухом. У них родился глухонемой ребенок. Можно ли определить генотип родителей?
7. Парагемофилия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?
8. Близорукость доминирует над нормальным зрением. Карий цвет глаз доминирует над голубым. Кареглазый близорукий мужчина, мать которого была голубоглазой с нормальным зрением, женится на голубоглазой женщине с нормальным зрением. Какова вероятность рождения ребенка с признаками матери?
9. У человека ген курчавых волос доминирует над геном гладких волос. Ген, обуславливающий нормальную пигментацию кожи, доминирует над отсутствием пигмента (алибинизм). У родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи и курчавые волосы, родился альбинос с гладкими волосами. Определите генотипы родителей и вероятность рождения детей с курчавыми волосами и нормальным пигментом.
10. Гипоплазия эмали зубов наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя имеют гипоплазию эмали, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка с нормальными зубами.
11. У здоровых супругов двое детей больны агаммаглобулинемией (аутосомно-рецессивный тип наследования), один ребенок здоров. Какова вероятность, что четвертый ребенок, который родился, будет здоровым?
12. Фенилкетонурия и агаммаглобулинемия наследуются как аутосомно-рецессивные признаки. Какова вероятность рождения детей здоровых в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков?
13. парагемофилия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

14. У человека рецессивный ген определяет врожденную глухонемоту. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Можно ли определить генотип матери?
15. Женщина – альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок также будет альбинос?
16. Близорукость доминирует над голубым. Дигетерозиготный мужчина кареглазой гетерозиготной близорукой женщине. Какова вероятность рождения голубоглазого ребенка с нормальным зрением?
17. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?
18. Нарушение обмена меди наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Определите генотип родителей и ребенка.
19. Миоплегия наследуется как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец – гетерозиготен, мать – не страдает заболеванием.
20. Нарушение терморегуляции наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женился на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Какова вероятность рождения больных детей в семье?
- 21.

## 6.Образовательные технологии

В процессе преподавания дисциплины используются как классические формы и методы обучения (лекции, практические занятия), так и активные методы обучения. Интерактивные методы обучения – наиболее современная форма активных методов.

Для решения воспитательных и учебных задач используются следующие интерактивные формы: круглый стол, дискуссия, дебаты, мозговой штурм (брейнсторм, мозговая атака, деловые и ролевые игры), case-study (анализ конкретных ситуаций, ситуационный анализ), мастер класс, ситуация-упражнение, творческие задания, работа в малых группах, метод проектов, групповое обсуждение и др.

Наименование раздела	Виды учебных занятий	Образовательные технологии
Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками.	Семинар 1. Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Составление словаря специальных терминов Развернутая беседа с обсуждением Консультирование и проверка домашних заданий студентов
Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки. Кариотип.	Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Проверка домашних заданий
Механизмы передачи генетической информации при половом размножении	Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Консультирование и проверка домашних заданий

Законы Менделя	Лекция 4. Семинар 4. Самостоятельная работа	Лекция с использованием презентации. Развернутая беседа с обсуждением сообщений. Консультирование и проверка домашних заданий
Основные закономерности наследования признаков. Типы наследования	Лекция 5. Семинар 5. Самостоятельная работа	Лекция с использованием презентации. Беседа с обсуждением Анализ конкретных ситуаций Проверка домашних заданий
Наследование, сцепленное с полом.	Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Консультирование и проверка домашних заданий
Изменчивость. Формы и причины.	Семинар 7. Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Развернутая беседа с обсуждением Консультирование и проверка домашних заданий
Мутация как причина наследственных болезней. Классификация мутаций.	Лекция 8. Семинар 8. Самостоятельная работа	Лекция с использованием видеоматериалов. Дискуссия Консультирование и проверка домашних заданий
Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений.	Семинар 9. Самостоятельная работа	Чтение учебника Консультирование и проверка домашних заданий студентов Дискуссия Работа в малых группах
Генетика сенсорных нарушений	Семинар 10. Самостоятельная работа	Чтение учебника Составление конспекта Составление словаря специальных терминов Развернутая беседа с обсуждением Консультирование и проверка домашних заданий студентов
Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений.	Лекция 11. Семинар 11. Самостоятельная работа	Лекция с использованием видеоматериалов. Чтение учебника Анализ конкретных ситуаций Развернутая беседа с обсуждением Консультирование и проверка домашних заданий студентов
Медико-генетическое консультирование. Цели. Задачи. Показания.	Лекция 12. Самостоятельная работа	Лекция с использованием видеоматериалов. Чтение учебника Составление конспекта Составление словаря специальных терминов Консультирование и проверка домашних заданий

		заданий студентов
Методы пренатальной диагностики	Лекция 13. Самостоятельная работа	Лекция с использованием видеоматериалов. Чтение учебника Составление конспекта Составление словаря специальных терминов Консультирование и проверка домашних заданий студентов

## 7 Оценочные средства (материалы) для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

**Контрольная работа** в виде решения генетических задач для студентов заочной форм обучения. Работа состоит из двух вариантов, в каждом из которых шесть задач. «Отлично» студент получает, если выполняет все задачи или пять из шести. «Хорошо» - если выполняет четыре из шести. «Удовлетворительно» - если решает только три из шести. Студент, решивший только две задачи, и менее получает «неудовлетворительно»

### I вариант.

1. У человека рецессивный ген *s* определяет врожденную глухонмоту. Наследственно глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нормальным слухом. У них родился глухонемой ребенок. Можно ли определить генотип родителей?
2. Идиотия Тей-Сакса (смертельное поражение нервной системы) – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?
3. Фенилкетонурия и агаммаглобулинемия наследуется как аутосомно-рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков?
4. У человека кареглазость доминирует над голубоглазостью, а праворукость – над леворукостью. Кареглазый мужчина – левша женился на голубоглазой женщине-правше. У них родился голубоглазый ребенок – левша. Определите генотипы матери, отца, ребенка.
5. Нарушение терморегуляции наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женился на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Какова вероятность рождения больных детей в семье?
6. У человека рецессивный ген гемофилии *h* локализован в X-хромосоме. Какие типы гамет образует гомозиготная женщина с нормальной свертываемостью крови?

### II вариант.

1. У человека рецессивный ген *s* определяет врожденную глухонмоту. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Можно ли определить генотип матери?
2. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?
3. Фенилкетонурия и агаммаглобулинемия наследуется как аутосомно-рецессивные признаки. Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков?
4. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, карий цвет глаз доминирует над голубым. Дигетерозиготный мужчина кареглазый и близорукий

- женился на голубоглазой гетерозиготной близорукой женщине. Какова вероятность рождения голубоглазого ребенка с нормальным зрением?
5. Дальтонизм (d) сцеплен с X-хромосомой и определен рецессивным геном. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у их детей?
6. У человека рецессивный ген гемофилии h локализован в X-хромосоме. Какие типы гамет образует женщина с нормальной свертываемостью крови, гетерозиготная по генотипу гемофилии

### **Тестовые задания**

#### ***Пояснительная записка***

Каждый тест составлен с целью осуществления промежуточного контроля знаний студентов по дисциплине. В наборе 5 тем (по 2-3 варианта в каждой).

Количество вариантов зависит от количества можно варьировать, группируя их в разных комбинациях. Форма заданий - тестовый контроль.

Среднее время выполнения одного задания -15-20 минут.

Правила оценки знаний:

90-100% правильных ответов - 5 (отлично)

70-90% правильных ответов - 4 (хорошо)

50-70% правильных ответов - 3 (удовлетворительно)

менее 50% правильных ответов - 2 (неудовлетворительно).

**Приведем пример по одному варианту из каждой темы**

#### **Тема 1 (Вар. 1)**

**Ген: его свойства, действие, генотип, фенотип**

##### **1. Что такое наследственность?**

- А) Свойство организмов одного вида быть похожими друг на друга.  
Б) Проявление у потомков тех же признаков, которыми обладают родители.  
В) Свойство организмов наследовать определенный тип онтогенеза, характерный для представителей данного вида.

##### **2. В чем выражается свойство неперекрываемости генетического кода?**

- А) Каждый нуклеотид в ДНК входит в состав лишь одного триплета.  
Б) Каждый нуклеотид в ДНК входит в состав не менее чем трех триплетов.  
В) Каждая аминокислота кодируется лишь одним триплетом.

##### **3. Какое свойство гена обеспечивает константность наследственности у живых организмов?**

- А) Специфичность действия гена. Б) Дозированность (градуальность) действия гена.  
В) Стабильность структуры, являющаяся результатом ауторепродукции гена. Г) Плейотропия.

##### **4. Что такое генотип? Какое определение Вы считаете наиболее точным?**

- А) Совокупность всех генов организма. Б) Совокупность генов, по которым анализируется организм.  
В) Система взаимодействующих между собой генов организма.

##### **5. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете наиболее точным?**

- А) Совокупность внешних признаков организма. Б) Совокупность признаков, по которым анализируется организм.  
В) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой.  
Г) Совокупность наследственных признаков организма.

##### **6. Какой организм называется гомозиготным?**

- А) Организм, в соматических клетках которого содержатся разные аллели гена(ов).  
Б) Организм, в соматических клетках которого содержится один аллель гена(ов).



В) Организм, в соматических клетках которого содержатся одинаковые аллели гена(ов).

**7. Что такое плейотропия?**

А) Свойство гена определять несколько альтернативных вариантов признака.

Б) Свойство гена взаимодействовать с другими генами.

В) Свойство гена определять возможность развития одновременно нескольких различных признаков.

**8. Какие гены называются неаллельными?**

А) Гены, определяющие возможность развития разных наследственных признаков.

Б) Гены, локализованные в разных хромосомных локусах. В) Гены, локализованные в негомологичных локусах.

Г) Гены, определяющие развитие альтернативных признаков.

**9. Какие существуют виды взаимодействия неаллельных генов?**

А) Кодоминирование. Б) Неполное доминирование. В) Эпистаз. Г) Комплементарное взаимодействие.

Д) Полное доминирование. Е) Полимерия. Ж) Модифицирующее действие генов.

**10. Какая схема соответствует эпистатическому действию генов?**



**11. Каким образом пенетрантность характеризует фенотипическое проявление гена?**

А) Пенетрантность отражает частоту проявления определенного аллеля гена в фенотипе в популяции особей, имеющих этот аллель.

Б) Пенетрантность отражает степень выраженности гена в фенотипе.

**Тема 2. (Вар. 1)**

**Цитологические механизмы передачи в поколениях наследственных признаков**

**1. Какие клеточные структуры являются носителями наследственной информации?**

А) Рибосомы.

Б) Мембраны.

В) Микротрубочки.

Г) Хромосомы.

Д) Митохондрии.

Е) Пластиды.

Ж) Лизосомы.

**2. Какие механизмы обеспечивают сохранение постоянного кариотипа в ряду поколений организмов при половом размножении?**

А) Митоз.

Б) Мейоз.

В) Оплодотворение.

Г) Мейоз + оплодотворение.

**3. Каковы цитологические механизмы наследования генов при бесполом размножении?**

А) В основе бесполого размножения лежат процессы мейоза.

Б) В основе бесполого размножения лежат процессы мейоза и оплодотворения.

В) В основе бесполого размножения лежат процессы митоза.

**4. Чем обусловлены особенности передачи видовых наследственных признаков в ряду поколений?**

А) Поведением хромосом в митозе.

Б) Поведением хромосом в мейозе.

В) Особенности распределения цитоплазмы между дочерними клетками в митозе.

Г) Особенности распределения цитоплазмы между дочерними клетками в мейозе.

**5. Что является необходимым условием для формирования гаплоидного набора хромосом в гаметах?**

- А) Кроссинговер между гомологами.
- Б) Конъюгация гомологичных хромосом.
- В) Расщепление центромер.

**6. Как ведут себя в мейозе негомологичные хромосомы по отношению друг к другу?**

- А) Все хромосомы, перешедшие от каждого из родителей, в том же сочетании передаются в гаметы.
- Б) Негомологичные хромосомы распределяют между полюсами свои хроматиды в анафазе 1 мейоза.
- В) Негомологичные хромосомы образуют разные биваленты, которые в анафазе 1 мейоза расходятся независимо друг от друга.

**7. Имеются ли отличия в генотипах особей разных полов одного вида в отношении генов, расположенных в негомологичных участках гетерохромосом?**

- А) Различий нет.
- Б) Они различаются количеством аллелей, отвечающих за развитие соответствующих признаков.
- В) Они различаются тем, что у одного пола есть гены, которых нет у другого пола.

**8. Какие механизмы мейоза обеспечивают генетическое разнообразие гамет?**

- А) Неравные деления в мейозе при овогенезе.
- Б) Кроссинговер и независимое расхождение гомологичных хромосом в 1 мейотическом делении.
- В) Конъюгация хромосом.

**9. В чем заключается суть закона расщепления (2-го закона Менделя)?**

- А) В расщеплении по фенотипу в потомстве гетерозиготных организмов в соотношении 3:1.
- Б) В появлении в потомстве гетерозиготных организмов особей с рецессивным фенотипом.

**10. Каковы цитологические механизмы расщепления при моногибридном скрещивании?**

- А) Расщепление в потомстве обеспечивается независимым расхождением хромосом в мейозе.
- Б) Расщепление в потомстве обеспечивается расхождением гомологичных хромосом в разные гаметы и случайным сочетанием гамет при оплодотворении.
- В) Расщепление в потомстве обеспечивается кроссинговером между гомологичными хромосомами и случайным комбинированием гамет при оплодотворении.

### **Тема 3 (Вар. 1)**

#### **Основные закономерности наследования генов**

**1. Что такое гибридологический метод исследования наследственности?**

- А) Метод, при котором изучаются наследственные признаки (свойства) отдельных организмов.
- Б) Метод, при котором анализируется несколько поколений одной семьи по определенному признаку.
- В) Метод, использующий направленное скрещивание организмов, различающихся по отдельным признакам, с последующим анализом наследования совокупности этих признаков в потомстве.

**2. Что такое отдельные гены?**

- А) Разные состояния гена, встречающиеся в популяции и отвечающие за возможность развития разных вариантов признака.
- Б) Аллели (парные) гена, расположенные в соответствующих участках гомологичных хромосом данного организма и отвечающие за развитие у данного организма признака, определяемого данным геном.

**3. Какой тип наследования называется моногенным?**

- А) Наследование признаков зависит от действия и взаимодействия аллельных генов.
- Б) Наследование признака зависит от действия и взаимодействия неаллельных генов.

**4. Чем доказывается такое свойство наследственного материала, как дискретность?**

- А) Единообразие гибридов F по анализируемым признакам.
- Б) Появление рецессивного варианта признака одного из родителей у потомства F при отсутствии его в фенотипе гибридов F.

**5. При скрещивании каких организмов расщепления в потомстве по гено- и фенотипу не произойдет ни в одном поколении?**

- А) При скрещивании фенотипически сходных организмов.
- Б) При скрещивании организмов, различающихся по альтернативным признакам.
- В) При скрещивании организмов гомозиготных по одним и тем же аллелям.
- Г) При скрещивании генотипически сходных организмов.

**6. Какое наследование называется полигенным?**

- А) Наследование признаков, зависящее от действия и взаимодействия аллельных генов.
- Б) Наследование признаков, зависящее от действия и взаимодействия неаллельных генов.
- В) На основании чего в 3-ем законе Менделя утверждается, что неаллельные гены и определяемые ими признаки наследуются независимо друг от друга?

**7. На основании появления при дигибридном скрещивании в потомстве гибридов F<sub>2</sub> четырех фенотипических групп потомков.**

- А) На основании единообразия гибридов F<sub>1</sub>.
- Б) На основании анализа потомства гибридов F<sub>2</sub> по каждой паре признаков в отдельности.

**8. Что является цитологическим обоснованием 3-го закона Менделя?**

- А) Расположение генов в гетерохромосоме.
- Б) Расположение генов в одной и той же аутосоме.
- В) Расположение генов в негомологичных хромосомах.
- Г) Расположение генов в соответствующих участках гомологичных хромосом.

**9. В каком случае гены не подчиняются 3-му закону Менделя?**

- А) Если гены не расположены в негомологичных участках половых хромосом.
- Б) Если гены расположены в одной и той же хромосоме.
- В) Если гены расположены в разных (негомологичных) хромосомах.

**10. На основании чего было высказано положение о сцепленном характере наследования признаков?**

- А) На основании свободного комбинирования признаков в потомстве от скрещивания организмов AaBb × aabb.
- Б) На основании постоянно совместного наследования генов AaBb в потомстве в тех же сочетаниях, что и у родителей.
- В) На основании, как правило, совместного наследования генов, пришедших от одного родителя, при частичном нарушении их сцепления.

**11. От чего зависит число кроссоверного потомства?**

- А) От расстояния между аллельными генами.
- Б) От расстояния между генами в разных группах сцепления.
- В) От расстояния между генами, находящимися в одной группе сцепления.

**12. Что такое морганида?**

- А) Метрическая единица измерения расстояния между генами.
- Б) Единица расстояния между аллельными генами.
- В) Единица расстояния между генами в группе сцепления, соответствующая такому расстоянию, на котором кроссинговер происходит в 1 % случаев.

**Тема 4 (Вар. 1)**

**Изменчивость**

**1. Каков определение изменчивости Вы считаете наиболее полным?**

- А) Изменчивость - это свойство живых организмов изменять структуру наследственного материала.
- Б) Изменчивость - это свойство живых организмов одного и того же вида так или иначе отличаться друг от друга.
- В) Изменчивость - это свойство живых организмов различных видов отличаться друг от друга.

**2. Какие виды изменчивости обусловлены изменениями в наследственном материале организма?**

А) Модификационная изменчивость. Б) Комбинативная изменчивость.

В) Мутационная изменчивость

**3. Какие виды мутаций выделяются в связи с возникновением их на разных уровнях организации наследственного материала?**

А) Соматические мутации. Б) Генные (толчковые) мутации. В) Спонтанные мутации.

Г) Хромосомные аберрации. Д) Генеративные мутации.

Е) Индуцированные мутации. Ж) Геномные мутации.

**4. Что такое анэуплоидия (или гетероплоидия)?**

А) Изменение структуры хромосом.

Б) Изменение числа наборов хромосом.

В) Изменение числа отдельных хромосом в диплоидном кариотипе.

**5. Что лежит в основе геномных мутаций?**

А) Кроссинговер. Б) Изменение структуры гена.

В) Нарушение расхождения хромосом при делении клеток.

**6. Какие заболевания у человека связаны с патологией аутосом?**

А) Синдром "кошачьего крика". Б) Синдром Шерешевского-Тернера.

В) Синдром Клайнфельтера. Г) Фенилкетонурия.

**7. Что такое комбинативная изменчивость?**

А) Это вид изменчивости, обусловленный изменением структуры гена.

Б) Это вид изменчивости, обусловленный появлением нового сочетания генов в генотипе.

В) Это вид изменчивости, обусловленный действием факторов внеш. среды на фенотип организма.

**8. Какие процессы обеспечивают комбинативную изменчивость?**

А) Мутации. Б) Конъюгация хромосом. В) Кроссинговер.

Г) Распределение гомологичных хромосом в анафазе 1 мейоза.

Д) Независимое расхождение нехомологичных хромосом в анафазе 1 мейоза.

Г) Оплодотворение.

**9. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?**

А) Синдром Дауна у женщины. Б) Синдром Дауна у мужчины.

В) Синдром Шерешевского-Тернера. Г) Синдром Патау и Эдвардса.

Д) Синдром Клайнфельтера. Е) Трисомия "X".

**10. Что такое фенотипирование?**

А) Явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенотипический эффект.

Б) Явление, при котором фенотип копирует наследственную патологию при нормальной генотипе.

**Тема 5 (Вар. 1)**

**Методы генетических исследований человека**

**1. Каковы возможности генеалогического метода?**

А) Позволяет определить типы наследования анализируемого признака.

Б) Позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов.

В) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.

Г) Позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве.

**2. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют аутосомно-доминантный тип наследования?**

А) Передача признака из поколения в поколение без пропуска поколений.

Б) Признаки передаются только по мужской линии.

В) Оба пола поражаются в одинаковой степени.

Г) Признак проявляется приблизительно у потомства пораженного родителя.

Д) Отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну.

**3. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют рецессивный X-сцепленный тип наследования?**

А) В родословной значительно больше мужчин с данным признаком, чем женщин.

- Б) Признак обязательно проявляется в каждом поколении независимо от пола организмов.
- В) Отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну.
- Д) Признак передается только по мужской линии из поколения в поколение.

**4. Каковы возможности близнецового метода?**

- А) Позволяет определить характер наследования признака.
- Б) Позволяет определить клинический диагноз наследственного заболевания.
- В) Позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов.
- Г) Позволяет прогнозировать проявление признака в потомстве.

**5. О чем свидетельствуют выраженные различия при высокой конкордантности как у моно- так и у дизиготных близнецов?**

- А) О наследственной обусловленности признака.
- Б) О наследственной предрасположенности к развитию данного признака.
- В) О ненаследственной природе признака.

**6. Каковы возможности цитогенетического метода?**

- А) Позволяет определить тип наследования признака.
- Б) Позволяет диагностировать наследственно обусловленные аномалии развития, связанные с хромосомными и геномными мутациями.
- В) Позволяет иногда прогнозировать вероятность рождения аномального потомства.
- Г) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.

**7. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью цитогенетического метода?**

- А) Сахарный диабет. Б) Гемофилия.
- В) Болезнь Дауна. Г) Синдром "кошачьего крика". Д) Синдром Шерешевского-Тернера.
- Е) Синдром Клайнфельтера. Ж) Фенилкетонурия.

**8. Каковы возможности популяционно-статистического метода при изучении генетики человека?**

- А) Позволяет определить тип наследования признака.
- Б) Позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов.
- В) Позволяет определить количество гетерозигот в популяции организмов.
- Г) Позволяет установить степень родства между популяциями.
- Д) Позволяет диагностировать наследственные аномалии развития.

**9. Что называется идеальной популяцией?**

- А) Популяция, находящаяся в идеальных условиях существования.
- Б) Популяция с оптимальным соотношением аллелей.
- В) Популяция, на которой не сказывается действие элементарных эволюционных факторов.

**Учебно-исследовательская работа по дисциплине** занимают важное место в формировании специалиста высокой квалификации и предполагает написание рефератов и докладов.

**Темы рефератов, докладов, презентаций**

1. Жизненный и научный путь Г.Менделя.
2. Основные этапы становления генетики как науки.
3. Молекулярная генетика (летопись открытий).
4. Вклад отечественных ученых в становлении генетики.
5. История установления генетической роли ДНК.
6. Современное состояние теории гена.
7. Генетический код (история открытия и расшифровки).
8. Генетические основы онтогенеза.
9. Особенности раннего онтогенеза человека, критические периоды эмбриогенеза. Тератогенные факторы. Врожденные пороки развития.

10. Мутационная изменчивость. Мутагены окружающей среды. Антимутагены.
11. Организация наследственной информации в клетке. Хромосомы.
12. Цитоплазматическая наследственность.
13. Хромосомная теория наследственности Г.Моргана.
14. Хромосомы человека (норма и патология).
15. Хромосомные болезни, связанные с патологией аутосом.
16. Хромосомные болезни человека, связанные с патологией половых хромосом.
17. Биология пола, генетические теории пола.
18. Дифференцировка пола у человека, нарушения дифференцировки (синдром тестикулярной феминизации).
19. История исследования генетики человека.
20. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека.
21. Близнецы у человека.
22. Близнецовый метод изучения наследственности человека.
23. Цитологический метод изучения генетики человека.
24. Половой хроматин как экспресс метод цитогенетики.
25. Дерматоглифика как экспресс-метод лабораторно клинической диагностики наследственных болезней.
26. Иммуногенетический метод генетики человека. Наследование групп крови системы АВО. Резус-фактор. СПИД.
27. Популяционно-генетический метод в генетике человека. Закон Харди-Вайнберга. Расы, системы браков.
28. Наследственные болезни обмена веществ.
29. Наследственные дефекты циркулирующих белков (гемоглобинопатии).
30. Роль генетических факторов в этиологии олигофрении.
31. Генетика шизофрении.
32. Генетика эпилепсии.
33. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания.
34. Болезни с наследственными предрасположением.
35. Генетические нарушения слуха не сочетающиеся с другими аномалиями.
36. Генетические нарушения слуха, сочетающиеся с аномалиями наружного, среднего и внутреннего уха.
37. Ген. Нарушения слуха, сочетающиеся с другими заболеваниями (синдромальные формы).
38. Генетические нарушения зрения.
39. Генетический фактор в патологии речи.
40. Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений форм поведения и детских психических расстройств.
41. Диагностика и лечение наследственных болезней.
42. Медико-генетическое консультирование.
43. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития.
44. Евгеника- 100 лет спустя.
45. Геном человека и клонирование.

## **Программа зачета**

Зачет проводится в учебной аудитории и состоит из двух этапов (ответ на вопросы и решение генетической задачи). К зачету допускаются студенты, отработавшие все практические занятия, представившие рефераты, решившие задачи. Перечень контрольных вопросов выдается студентам в начале изучения курса. Консультации проводятся в индивидуальном порядке.

### ***Вопросы к зачету***

1. Генетика - предмет, задачи и методы исследования. Значение генетики для медицины и дефектологии.
2. Основные этапы становления генетической науки.
3. Роль отечественных и зарубежных ученых в становлении генетической науки.
4. Клетка как элементарная структурно - функциональная и генетическая единица живого.
5. Уровни организации наследственной информации в клетке.
6. Строение и функции ядра.
7. Строение хромосом. Понятие о кариотипе. Особенности кариотипа человека.
8. Митоз как механизм, обеспечивающий преемственность генетической информации при бесполом размножении.
9. Мейоз и оплодотворение как механизм, обеспечивающие преемственность генетической информации в ряду поколений при половом размножении.
10. Наследственность. Ген как единица наследственности.
11. Аллельные гены. Гомозиготные и гетерозиготные организмы. Понятие о доминантности и рецессивности. Правило чистоты гамет.
12. Генотип и фенотип.
13. Наследование. Типы наследования.
14. Закономерности моногибридного, дигибридного и полигибридного скрещивания. Менделирующие признаки человека.
15. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.
16. Методы изучения наследственности человека.
17. Типы наследования признаков у человека, критерии наследования.
18. Изменчивость. Формы изменчивости.
19. Мутационная изменчивость (причины и классификация).

### ***Критерии итоговой оценки знаний, умений и навыков студентов:***

«зачет» - выставляется студенту при наличии у него знаний основных категорий, подходов, проблем генетики; умений анализировать, уверенно владеть специально-предметной лексикой, пользоваться рекомендованной литературой, уметь решать генетические задачи.

«незачет» - выставляется студенту, если он не знает значения основных генетических понятий, не может объяснить сущность того или иного наследственного заболевания; не умеет анализировать и решать генетические задачи. При ответе на поставленные вопросы у него преобладает бытовая лексика

## **Программа ЭКЗАМЕНА**

Экзамен проводится в учебной аудитории и состоит из двух этапов (ответ на вопросы и решение генетической задачи). К экзамену допускаются студенты, отработавшие все практические занятия, представившие рефераты, решившие задачи. Перечень контрольных вопросов выдается студентам в начале изучения курса. Консультации проводятся в индивидуальном порядке.

### ***Вопросы к экзамену***

1. Генные мутации (механизм, примеры из медицинской генетики).
2. Хромосомные aberrации. Понятие о хромосомных болезнях.
3. Геномные мутации (примеры из медицинской генетики).
4. Комбинативная изменчивость (причины и значение).
5. Модификационная изменчивость (причины, значение для медицинской генетики).
6. Болезни с наследственным предрасположением. Роль наследственности и среды в этиопатогенезе мультифакториальных болезней.
7. Генетика психических болезней (роль наследственности и среды в формировании психики человека).
8. Олигофрении, связанные с нарушением половых хромосом.
9. Олигофрении, связанные с нарушением аутосом (болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром «Кошачьего крика»).
10. Наследственные дефекты обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы, болезнь Тей-Сакса).
11. Клинически недифференцированная олигофрения.
12. Наследственная патология органов слуха.
13. Наследственная патология органов зрения.
14. Генетический фактор в патологии речи (задержка речи, заикание, дислалия, тахилалия).
15. Лечение и профилактика наследственных болезней.
16. Принципы медико - генетического консультирования.
17. Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных болезней.

## 2. РЕШИТЬ генетическую ЗАДАЧУ (прилагаются)

Основой для определения оценки на экзаменах служит объём и уровень усвоения студентами материала, предусмотренного рабочей программой соответствующей дисциплины.

При определении требований к экзаменационным оценкам по дисциплинам с преобладанием теоретического обучения предлагается руководствоваться следующим:

- оценки **«отлично»** (30 – 25 баллов) 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; решившим и обосновавшим решение генетической задачи;
- оценки **«хорошо»** (24 – 20 баллов) 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; решившим и обосновавшим решение генетической задачи;
- оценки **«удовлетворительно»** (19 – 15 баллов) заслуживает студент, обнаруживший знание основного программного материала в объёме, 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 непринципиального характера в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий; не решившим генетической задачи.
- оценка **«неудовлетворительно»** (менее 15 баллов) 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.

## 8 Система оценивания планируемых результатов обучения в 3 семестре

Форма контроля			Всего	
	Миним. баллов	Макс. Баллов	Миним. баллов	Макс. баллов
Текущий контроль:				
- участие в групповом обсуждении на семинаре, опрос ( темы 1, 5, 6)	4 баллов	8 баллов	12 баллов	24 баллов
- защита рефератов (темы 7)	14 баллов	20 баллов	14 баллов	26 баллов
- контрольные работы, тесты (темы 2,3,4, 7)	3 баллов	5 баллов	12 баллов	20 баллов
Промежуточная аттестация (зачет)			15 баллов	30 баллов
<b>Итого за семестр</b> (дисциплину)			53 балла	100 баллов

## Система оценивания планируемых результатов обучения в 4 семестре

Форма контроля			Всего	
	Миним. баллов	Макс. Баллов	Миним. баллов	Макс. баллов
Текущий контроль:				
- участие в групповом обсуждении на семинаре ( темы 8-11)	4 баллов	8 баллов	16 баллов	32 баллов
- защита рефератов (темы 12)	16 баллов	20 баллов	16 баллов	28 баллов
- контрольные работы, тесты (темы 12,13)	3 баллов	5 баллов	6 баллов	10 баллов
Промежуточная аттестация (экзамен по билетам)			15 баллов	30 баллов
<b>Итого за семестр</b> (дисциплину)			53 балла	100 баллов

## 9 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### 9.1 Основная литература

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: уч.пос. для студентов высших пед.учеб. заведений / Под ред. А.Ю. Асанова. - М.: Изд. центр «Академия», 2013.
2. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / В.Н. Горбунов [и др.] — Электронное издание. — СПб.: Флинт, 2015. — 304 с.

408с.—978-5-9929-261-0.—Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/61918.html>

3. Московкина, А.Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии [Электронный ресурс] : учеб. пособие / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова. — Электрон. дан. — Москва : Владос, 2015. — 224 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/96296>.
4. Мутovina Г.Р. Основы клинической генетики. Учеб. пособие для мед. и биол. спец. Вузов. - М.: Высш.школа, 2011.
5. Тимолянова Е.К. Медицинская генетики (серия «Медицина для вас») - Ростов-на-Дону: Феникс, 2013.

## **9.2 Дополнительная литература**

1. Архипов Б.А. Основы генетики [Электронный ресурс] : учебное пособие / Б.А. Архипов, А.Г. Московкина, Н.И. Орлова. — Электрон. текстовые данные. — М. : Московский городской педагогический университет, 2010. — 240 с. — 2227-8397. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/26544.html>
2. Козлова СИ. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. - М.: Медицина, 2007.
3. Конигсмарк Б.В., Горлин Р.Д. Генетические и метаболические нарушения слуха. - М.: Медицина, 2010.
4. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Р.Г. Заяц [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Вышэйшая школа, 2012. — 496 с. — 978-985-06-2182-5. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/20226.html>
5. Орехова В.А. и др. Медицинская генетика. - Минск: Высшая школа, 2007.
6. Основы цитогенетики человека / Под ред. Прокофьевой-Бельговской. -М.: Медицина, 2009.
7. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Основы генетики человека. – Ростов на Дону, 2007.
8. Самсонов Ф.А. Основы генетики в дефектологии. - М.: Просвещение, 2010.

## **9.3 Программное обеспечение**

1. Windows 10 Pro
2. WinRAR
3. Microsoft Office Professional Plus 2013
4. Microsoft Office Professional Plus 2016
5. Microsoft Visio Professional 2016
6. Visual Studio Professional 2015
7. Adobe Acrobat Pro DC
8. ABBYY FineReader 12
9. ABBYY PDF Transformer+
10. ABBYY FlexiCapture 11
11. Программное обеспечение «interTESS»
12. Справочно-правовая система «КонсультантПлюс», версия «эксперт»
13. ПО Kaspersky Endpoint Security
14. «Антиплагиат.ВУЗ» (интернет - версия)
15. «Антиплагиат- интернет»

## **9.4 Профессиональные базы данных и информационные справочные системы современных информационных технологий**

1. Научная электронная библиотека «eLIBRARY.RU» [Электронный ресурс]. Электрон. дан. – Режим доступа: <http://elibrary.ru/>
2. Российский общеобразовательный портал. [Электронный ресурс]. – Электрон. дан. – Режим доступа: <http://www.school.edu.ru>

3. Педагогическая библиотека, раздел логопедия  
<http://www.pedlib.ru/katalogy/katalog.php?id=2&page=1>
4. Библиотека журнала логопед [http:// www.logoped-sfera.ru/](http://www.logoped-sfera.ru/)
5. Логопедическая библиотека <http://lb.ucoz.com/>
6. Литература по развитию и коррекции речи <http://www.solnushk.ru/library/logopedia>
7. Библиотека дефектолога [http://defektolog.ucoz.ru/dir/biblioteka\\_defectologa/11](http://defektolog.ucoz.ru/dir/biblioteka_defectologa/11)
8. Электронная библиотечная система «IPRbooks» [Электронный ресурс]. – Электрон. дан. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/>

## **10. Обеспечение образовательного процесса для лиц с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов**

Учебные и учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для слепых и слабовидящих:

- лекции оформляются в виде электронного документа, доступного с помощью компьютера со специализированным программным обеспечением;
- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением, или могут быть заменены устным ответом;
- обеспечивается индивидуальное равномерное освещение не менее 300 люкс;
- для выполнения задания при необходимости предоставляется увеличивающее устройство; возможно также использование собственных увеличивающих устройств;
- письменные задания оформляются увеличенным шрифтом;
- экзамен и зачёт проводятся в устной форме или выполняются в письменной форме на компьютере.

Для глухих и слабослышащих:

- лекции оформляются в виде электронного документа, либо предоставляется звукоусиливающая аппаратура индивидуального пользования;
- письменные задания выполняются на компьютере в письменной форме;
- экзамен и зачёт проводятся в письменной форме на компьютере; возможно проведение в форме тестирования.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- лекции оформляются в виде электронного документа, доступного с помощью компьютера со специализированным программным обеспечением;
- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением;
- экзамен и зачёт проводятся в устной форме или выполняются в письменной форме на компьютере.

При необходимости предусматривается увеличение времени для подготовки ответа.

Процедура проведения промежуточной аттестации для обучающихся устанавливается с учётом их индивидуальных психофизических особенностей. Промежуточная аттестация может проводиться в несколько этапов.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения предусматривается использование технических средств, необходимых в связи с индивидуальными особенностями обучающихся. Эти средства могут быть предоставлены университетом, или могут использоваться собственные технические средства.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

Обеспечивается доступ к информационным и библиографическим ресурсам в сети Интернет для каждого обучающегося в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для слепых и слабовидящих:

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для глухих и слабослышащих:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Учебные аудитории для всех видов контактной и самостоятельной работы, научная библиотека и иные помещения для обучения оснащены специальным оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения:

Для слепых и слабовидящих:

для глухих и слабослышащих:

- автоматизированным рабочим местом для людей с нарушением слуха и слабослышащих;
- акустический усилитель и колонки;

Для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- передвижными, регулируемые эргономическими партами СИ-1;
- компьютерной техникой со специальным программным обеспечением.

## **11 Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)**

Для проведения лекционных занятий имеются аудитории, оснащенные мультимедийным оборудованием. Студентам предоставлена возможность заниматься в компьютерных классах.

Для проведения практических занятий имеется оборудованный логопедический кабинет.

Имеются наглядные пособия.