

Документ подписан простой электронной подписью
 Информация о владельце:
 ФИО: КУЗНЕЦОВ АЛЕКСАНДР ИГОРЕВИЧ
 Должность: РЕКТОР
 Дата подписания: 02.02.2026 16:49:36
 Уникальный программный ключ:
 0ec0d544ced914f6d2e031d381fc0ed0880d90a0



МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«ЮЖНО-УРАЛЬСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ГУМАНИТАРНО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЮУ-ГПУ»)
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Шифр	Наименование дисциплины (модуля)
Б1.О	Основы генетики

Код направления подготовки	44.03.03
Направление подготовки	Специальное (дефектологическое) образование
Наименование (я) ОПОП (направленность / профиль)	Дошкольная дефектология
Уровень образования	бакалавр
Форма обучения	очная

Разработчики:

Должность	Учёная степень, звание	Подпись	ФИО
Доцент	кандидат биологических наук, доцент		Рязанова Людмила Александровна

Рабочая программа рассмотрена и одобрена (обновлена) на заседании кафедры (структурного подразделения)

Кафедра	Заведующий кафедрой	Номер протокола	Дата протокола	Подпись
Кафедра географии, биологии и химии	Малаев Александр Владимирович	3	23.11.2025	

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Пояснительная записка	3
2. Трудоемкость дисциплины (модуля) и видов занятий по дисциплине (модулю)	5
3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий	6
4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	11
5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	12
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины	16
7. Перечень образовательных технологий	18
8. Описание материально-технической базы	19

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1.1 Дисциплина «Основы генетики» относится к модулю обязательной части Блока 1 «Дисциплины/модули» основной профессиональной образовательной программы по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование» (уровень образования бакалавр). Дисциплина является обязательной к изучению.

1.2 Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е., 72 час.

1.3 Изучение дисциплины «Основы генетики» основано на знаниях, умениях и навыках, полученных при изучении обучающимися дисциплин образовательной программы общего среднего образования.

1.4 Дисциплина «Основы генетики» формирует знания, умения и компетенции, необходимые для освоения следующих дисциплин: «Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения», «Безопасность жизнедеятельности», «Возрастная анатомия, физиология и гигиена», «Дошкольная олигофренопедагогика с олигофренопсихологией», «Алалия. Афазия», «Введение в логопедическую специальность», «Воспитание и обучение детей дошкольного возраста с тяжелыми интеллектуальными нарушениями», «Дислалия», «Дошкольная сурдопсихология», «Дошкольная тифлопедагогика», «Клиника интеллектуальных нарушений», «Медико-биологические и генетические основы дефектологии», «Психопатология», «Психолого-педагогические основы профессиональной деятельности», «Нарушение голоса. Ринолалия», «Модуль здоровья и безопасности жизнедеятельности», «Дизартрия», для проведения следующих практик: «учебная практика (ознакомительная по медико-биологическим основам воспитания детей с ОВЗ)».

1.5 Цель изучения дисциплины:

изучение основных закономерностей наследственности и изменчивости применительно к человеку.

1.6 Задачи дисциплины:

- 1) изучить основные понятия и законы наследственности;
- 2) рассмотреть различные виды аномального развития человека и роль генетических факторов в их возникновении;
- 3) познакомиться с методами профилактики и лечения наследственных болезней;
- 4) изучить роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений у детей;
- 5) интегрировать генетические знания в профессиональное мышление будущих коррекционных педагогов-логопедов и дефектологов.

1.7 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

№ п/п	Код и наименование компетенции по ФГОС
Код и наименование индикатора достижения компетенции	
1	ОПК-8 способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний
	ОПК.8.1 Знает основные результаты фундаментальных исследований в области изучения особенностей и закономерностей психофизического развития, обучения и воспитания и сопровождения обучающихся и воспитанников разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья
	ОПК.8.2 Умеет организовывать собственную педагогическую деятельность с обучающимися и воспитанниками с ОВЗ в соответствии с современными научно-методическими и фундаментальными научными подходами к образования лиц с ОВЗ
	ОПК.8.3 Владеет методами и приемами анализа педагогической ситуации, профессиональной рефлексии на основе специальных научных знаний в вопросах образования обучающихся и воспитанников с ОВЗ

№ п/п	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Образовательные результаты по дисциплине
1	ОПК.8.1 Знает основные результаты фундаментальных исследований в области изучения особенностей и закономерностей психофизического развития, обучения и воспитания и сопровождения обучающихся и воспитанников разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья	3.1 основные понятия и законы генетики 3.2 современную классификацию наследственных болезней, примеры наследственно обусловленных форм нарушений интеллектуального, физического и речевого развития;

2	ОПК.8.2 Умеет организовывать собственную педагогическую деятельность с обучающимися и воспитанниками с ОВЗ в соответствии с современными научно-методическими и фундаментальными научными подходами к образованию лиц с ОВЗ	У.1 характеризовать клинические проявления наиболее распространённых наследственных болезней;
3	ОПК.8.3 Владеет методами и приемами анализа педагогической ситуации, профессиональной рефлексии на основе специальных научных знаний в вопросах образования обучающихся и воспитанников с ОВЗ	В.1 навыками использования базовых знаний по генетике человека в профессиональной деятельности

2. ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И ВИДОВ ЗАНЯТИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Наименование раздела дисциплины (темы)	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу студентов и трудоемкость (в часах)			Итого часов
	Л	ПЗ	СРС	
Итого по дисциплине	12	20	40	72
Первый период контроля				
<i>Основные понятия и законы современной генетики</i>	8	12	18	38
Введение в генетику. Основные понятия современной генетики. Геном человека	2			2
Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека		2	2	4
Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса		2	2	4
Молекулярные основы наследственности	2	2	4	8
Законы независимого наследования. Взаимодействие генов. Хромосомная теория наследственности	4			4
Закономерности независимого наследования (законы Менделя)		2	2	4
Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности		2	4	6
Методы изучения генетики человека		2	4	6
<i>Наследственная патология и медико-генетическое консультирование</i>	4	8	22	34
Изменчивость. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм	2			2
Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.		2	4	6
Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии	2	2	2	6
Наследственная патология. Моногенные болезни: генетика умственной отсталости, нарушений опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха		2	2	4
Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генотерапии		2		2
Наследственные болезни, обуславливающие речевые нарушения у детей			6	6
Генетика личностных особенностей и аномалий поведения			6	6
Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генотерапии			2	2
Итого по видам учебной работы	12	20	40	72
<i>Форма промежуточной аттестации</i>				
Зачет				
Итого за Первый период контроля				72

3. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ), СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

3.1 Лекции

Наименование раздела дисциплины (модуля)/ Тема и содержание	Трудоемкость (кол-во часов)
1. Основные понятия и законы современной генетики	8
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.1 (ОПК.8.1), В.1 (ОПК.8.3)	
1.1. Введение в генетику. Основные понятия современной генетики. Геном человека 1. Генетика как наука о наследственности и изменчивости. 2. Достижения в изучении генома человека. 3. Методы генетики. 4. Медицинская генетика как один из важнейших разделов генетики на современном этапе её развития. Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 9	2
1.2. Молекулярные основы наследственности 1. Строение и функции ДНК как наследственной молекулы. 2. Репликация ДНК и удвоение хромосом. 3. Транскрипция, трансляция. 4. Современное представление о строении и функционировании эукариотического гена. Учебно-методическая литература: 1, 2, 4	2
1.3. Законы независимого наследования. Взаимодействие генов. Хромосомная теория наследственности 1. Проявление законов Менделя при наследовании нормальных и патологических признаков у человека. 2. Комплементарное, полимерное взаимодействие генов. 3. Наследование через половые хромосомы. Кроссинговер. Хромосомная теория наследственности. Учебно-методическая литература: 1, 2, 4	4
2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование	4
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.2 (ОПК.8.1), У.1 (ОПК.8.2), В.1 (ОПК.8.3)	
2.1. Изменчивость. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм 1. Генные мутации и генные наследственные болезни. 2. Наследственные формы интеллектуальных нарушений, нарушений опорно-двигательного аппарата, аномалий зрения и слуха. Учебно-методическая литература: 1, 2, 4	2
2.2. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии 1. Механизмы геномных мутаций. 2. Этиология и патогенез наиболее распространенных аутосомных хромосомных болезней (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса, с. «кошачьего крика»). 3. Хромосомные аномалии в системе половых хромосом. Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 4	2

3.2 Практические

Наименование раздела дисциплины (модуля)/ Тема и содержание	Трудоемкость (кол-во часов)
1. Основные понятия и законы современной генетики	12
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.1 (ОПК.8.1), В.1 (ОПК.8.3)	
1.1. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека 1. Беседа по теме практического занятия (морфология, химический состав, функции хромосом и методы их изучения). 2. Классификация хромосом по группам с использованием рисунка «Кариотип человека». Учебно-методическая литература: 1, 2, 5	2

1.2. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса 1. В процессе выполнения рисунков митоза и мейоза рассмотреть поведение хромосом. 2. Объяснить сегрегацию аллелей в ходе деления. 3. Продемонстрировать образование диплоидного набора хромосом при митозе и гаплоидного набора – при мейозе. 4. Выполнение рисунка «Митоз в клетке с набором хромосом $2n=2$ ». 5. Выполнение рисунка «Мейоз в клетке с набором хромосом $2n=2$ ». 6. Решение задач на нарушения деления клетки. Учебно-методическая литература: 1, 2, 5, 11	2
1.3. Молекулярные основы наследственности 1. Рассмотреть матричный принцип воспроизведения нуклеиновых кислот и белков. 2. Объяснить свойства генетического кода. 3. Показать участие матричных процессов в мутагенезе. 4. Генетический диктант по теме занятия. 5. Выполнение заданий по вопросам репликации ДНК, транскрипции, трансляции, генетического кода, связи нарушений в молекуле ДНК с генными мутациями. Учебно-методическая литература: 1, 2, 5, 10, 11	2
1.4. Закономерности независимого наследования (законы Менделя) 1. Проверить знания основных понятий и законов независимого наследования. 2. Рассмотреть отличительные особенности аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования. 3. Генетический диктант по теме занятия. 4. Выполнение заданий по моногенному и дигенному наследованию нормальных признаков и наследственных болезней человека. Учебно-методическая литература: 1, 2, 5, 6	2
1.5. Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности 1. Познакомиться с комплементарным взаимодействием генов. 2. Изучить примеры наследования при эпистазе и полимерии. 3. Решение задач на наследование комплементарных генов человека. 4. Решение задач на наследование при эпистазе и полимерном взаимодействии генов. 5. Продолжить обучение приёмам составления генетических схем браков на примерах Х-сцепленного доминантного и Х-сцепленного рецессивного наследования. 5. Сформировать умение определять локус мутантного гена на схеме дифференциально окрашенных хромосом человека. 7. Выполнение заданий на наследование признаков через половые хромосомы. 8. Работа с генетическими картами хромосом человека. 9. Выполнение контрольного задания по наследованию патологических признаков у человека Учебно-методическая литература: 1, 2, 5, 6	2
1.6. Методы изучения генетики человека 1. Рассмотреть систему символов, используемых при составлении родословной. 2. Научить определять генотипы членов родословной, используя её графическое изображение. 3. Освоить составление родословной по её легенде. 4. Выполнение заданий с использованием родословных на аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное и Х-сцепленное рецессивное наследование. Учебно-методическая литература: 1, 2, 4, 5, 6	2
2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование	8
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.2 (ОПК.8.1), У.1 (ОПК.8.2), В.1 (ОПК.8.3)	
2.1. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней. 1. Классификация мутаций по принципу изменения генома. 2. Изучение связи мутаций и наследственной патологии человека. 3. Заполнение и обсуждение материалов таблицы «Типы мутаций». 4. Работа с учебной литературой по подбору примеров для иллюстрации генных, хромосомных и геномных мутаций у человека. 5. Заполнение таблицы «Наследственные болезни». 6. Выполнение заданий по теме занятия. Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9	2

<p>2.2. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генетические механизмы, лежащие в основе образования зигот с полной трисомией по аутосомам и половым хромосомам, транслокационных вариантов хромосомных болезней и мозаицизма. 2. Клинические проявления ряда хромосомных заболеваний и суть лабораторных методов их диагностики. 3. Механизмы возникновения различных вариантов синдрома Дауна (регулярная трисомия, транслокационный вариант, мозаицизм). 4. Определение хромосомных болезней по кариотипам больных. 5. Выполнение заданий по теме занятия. <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9</p>	2
<p>2.3. Наследственная патология. Моногенные болезни: генетика умственной отсталости, нарушений опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Знакомство с некоторыми нозологическими формами заболеваний по теме занятия, наследующихся по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному типу. 2. Подробный план описания моногенной наследственной болезни. 3. Понятия «генетическая гетерогенность» и «клинический полиморфизм» моногенных болезней. 4. Генетические особенности болезней с нетрадиционным типом наследования. 5. Этиология болезней с нетрадиционным типом наследования (с. Прадера-Вилли, с. Ангельмана) и понятия «геномный импринтинг». <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7</p>	2
<p>2.4. Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генотерапии</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Использование близнецового метода для доказательства наследственной предрасположенности к некоторым заболеваниям у человека. Расчет коэффициента наследуемости для шизофрении, маниакально-депрессивного психоза. 2. Роль наследственных факторов в этиологии речевых нарушений. 3. Подготовка сообщений по теме занятия. <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 5, 10</p>	2

3.3 СРС

Наименование раздела дисциплины (модуля)/ Тема для самостоятельного изучения	Трудоемкость (кол-во часов)
1. Основные понятия и законы современной генетики	18
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.1 (ОПК.8.1), В.1 (ОПК.8.3)	
<p>1.1. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Сделать ксерокопию рисунка "Кариотип человека" (см. источник №5). 2. Вырезать каждую хромосому максимально близко к ее изображению. 3. Разложить гомологичные хромосомы по семи аутосомным группам, выделить половые хромосомы. <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 5</p>	2
<p>1.2. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <p>Решение задач на цитологические основы наследственности (источник №5 основной литературы).</p> <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 5, 11</p>	2

1.3. Молекулярные основы наследственности Задание для самостоятельного выполнения студентом: Подготовить конспект главы 4, используя источник №1 основной литературы. В конспекте отразить следующие вопросы: 1. Химический состав и особенности строения нуклеиновых кислот. 2. Описать матричные процессы: репликацию, транскрипцию, трансляцию. 3. Привести схему классификации генов. 4. Выписать основные понятия по ходу подготовки конспекта. 5. В конспекте привести рисунок нуклеотида, фрагмент молекулы ДНК, схему классификации генов и сплайсинга. Учебно-методическая литература: 1, 8	4
1.4. Закономерности независимого наследования (законы Менделя) Задание для самостоятельного выполнения студентом: Решение задач на различные типы наследования у человека (источник №5 основной литературы). Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 5, 11	2
1.5. Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности Задание для самостоятельного выполнения студентом: Решение задач на наследование генов через половые хромосомы и задач на разные типы взаимодействия неаллельных генов у человека (источник №5 основной литературы). Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 5, 11	4
1.6. Методы изучения генетики человека Задание для самостоятельного выполнения студентом: Пользуясь предложенной литературой составить конспект по теме «Клинико-генеалогический метод». 1. Сущность и задачи клинико-генеалогического метода. 2. Сбор данных и стандартные символы, используемые для составления родословной. 3. Особенности аутосомно-рецессивного наследования. Примеры заболеваний, наследующихся по данному типу. 4. Особенности аутосомно-доминантного наследования. Примеры заболеваний, наследующихся по данному типу. 5. Особенности Х-сцепленного доминантного и Х-сцепленного рецессивного наследования. Примеры. 6. Особенности голандрического наследования. 7. Особенности митохондриального наследования. Учебно-методическая литература: 1, 4	4
2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование	22
Формируемые компетенции, образовательные результаты: ОПК-8: 3.2 (ОПК.8.1), У.1 (ОПК.8.2), В.1 (ОПК.8.3)	
2.1. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней. Задание для самостоятельного выполнения студентом: Пользуясь предложенной литературой изучите следующие вопросы и составьте конспект 1. Генные мутации. Приведите пять примеров генных мутаций у человека с описанием основной симптоматики заболевания. 2. Хромосомные мутации. Приведите три примера хромосомных мутаций у человека, опишите наиболее характерные симптомы каждого заболевания. 3. Геномные мутации. Приведите три примера геномных мутаций у человека, опишите сочетание специфических клинических проявлений каждого заболевания. Учебно-методическая литература: 1, 2, 3, 4, 6	4
2.2. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии Задание для самостоятельного выполнения студентом: Изучить по источнику 1, 2, 4 основной литературы следующие вопросы: 1. Причины возникновения, виды геномных и хромосомных мутаций. 2. Этиология и патогенез наиболее распространенных аутосомных хромосомных болезней (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса, с. «кошачьего крика»). 3. Хромосомные аномалии в системе половых хромосом. Учебно-методическая литература: 1, 2, 4	2

<p>2.3. Наследственная патология. Моногенные болезни: генетика умственной отсталости, нарушений опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <p>1. Заполнение таблиц "Умственная отсталость при моногенных и хромосомных болезнях", "Нарушения слуха при моногенных и хромосомных болезнях", "Нарушения зрения при моногенных болезнях", "Нарушения опорно-двигательного аппарата при моногенных болезнях" с описанием клиники и генетической обусловленности наиболее распространенных наследственных заболеваний.</p> <p>2. Описание клиники болезней с нетрадиционным типом наследования.</p> <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 4, 6</p>	2
<p>2.4. Наследственные болезни, обуславливающие речевые нарушения у детей</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <p>Пользуясь предложенной литературой изучите следующие вопросы</p> <p>1. Генетические аспекты нарушений речевого развития и обучения.</p> <p>2. Речевые нарушения (ринолалия, дислалия, расстройства экспрессивной речи, расстройства импрессивной речи, дислексия, дисграфия, заикание, речевые нарушения при с. Мартина-Белл, с. Вильямса, рото-лице-пальцевом синдроме, гистидинемии, ФКУ, с. Дауна).</p> <p>3. Подготовьте реферат «Наследственные болезни, обуславливающие речевые нарушения у детей».</p> <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 6</p>	6
<p>2.5. Генетика личностных особенностей и аномалий поведения</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <p>Пользуясь предложенной литературой изучите следующие вопросы:</p> <p>1. Генетические основы агрессивного поведения, антисоциальное и криминальное поведение;</p> <p>2. Расстройства настроения (аффективные расстройства – униполярный (депрессивный) синдром, биполярный (маниакально-депрессивный) синдром, шизофрения);</p> <p>3. Психологические расстройства в онтогенезе – аутизм, синдром дефицита внимания и гиперактивности, синдром Туретта;</p> <p>4. Органические поражения мозга – эпилепсия, хорея Гентингтона;</p> <p>5. Синдромальные формы нарушений поведения – синдром Леша-Нихана, мукополисахаридозы, синдром Нунан, синдром Ретта;</p> <p>6. Химические зависимости – генетические аспекты алкоголизма, наркомании, табакокурения.</p> <p>7. Подготовьте реферат «Генетика личностных особенностей и аномалий поведения»</p> <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 4, 6</p>	6
<p>2.6. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генотерапии</p> <p>Задание для самостоятельного выполнения студентом:</p> <p>Составить конспект, используя источники №1, 2, 4 основной литературы. Раскрыть следующие вопросы:</p> <p>1. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.</p> <p>2. Структура и деятельность МГК.</p> <p>3. Методы пренатальной диагностики.</p> <p>4. Принципы лечения наследственных болезней. Особенности симптоматического, патогенетического, хирургического и этиологического лечения.</p> <p>Молекулярно-генетические методы.</p> <p>Учебно-методическая литература: 1, 2, 4</p>	2

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Учебно-методическая литература

№ п/п	Библиографическое описание (автор, заглавие, вид издания, место, издательство, год издания, количество страниц)	Ссылка на источник в ЭБС
Основная литература		
1	Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, В.Е. Голимбет; под ред. А.Ю. Асанова. – М.: Изд. центр «Академия», 2012. – 282 с	
2	Божкова В.П. Основы генетики [Электронный ресурс]: учебное пособие / В.П. Божкова. — Электрон. тек-стовые данные. — М.: ПАРАДИГМА, 2009. — 270 с.	http://www.iprbookshop.ru/13033.html
3	Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Э.Д. Рубан. — 3-е изд. — Электрон. текстовые данные. — Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. — 319 с.	http://www.iprbookshop.ru/58918.html
4	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / В.Н. Горбунова [и др.]. — Электрон. текстовые дан-ные. — СПб.:Фолиант, 2015. — 408 с.	http://www.iprbookshop.ru/61918.html
5	Рязанова Л.А. Практические занятия по основам генетики: учеб. пособие для студ. высш. учеб. заведений / Л.А. Рязанова. Челябинск: Изд-во ЧГПУ, 2014. 130 с.	
Дополнительная литература		
6	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.	http://www.iprbookshop.ru/26544.html
7	Атлас редких болезней [Электронный ресурс] / Э.А. Абашидзе [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — М.: ПедиатрЪ, 2016. — 419 с.	http://www.iprbookshop.ru/70788.html
8	Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека [Электронный ресурс] / Р.И. Гончарова [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Бело-русская наука, 2015. — 283 с.	http://www.iprbookshop.ru/50805.html
9	Картель Н.А. Генетика [Электронный ресурс]: энциклопедический словарь / Н.А. Картель, Е.Н. Макеева, А.М. Мезенко. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2011. — 992 с.	http://www.iprbookshop.ru/10080.html
10	Коган Б.М. Молекулярные основы общей и психологической генетики [Электронный ресурс]: учебное пособие / Б.М. Коган, К.В. Машилов. — Электрон. текстовые данные. — М. : Московский городской педагогический университет, 2011. — 48 с.	http://www.iprbookshop.ru/26530.html
11	Сборник задач по молекулярной биологии и медицинской генетике с решениями [Электронный ресурс]: учебное пособие /. — Электрон. текстовые данные. — Самара: РЕАВИЗ, 2012. — 168 с.	http://www.iprbookshop.ru/18421.html

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

5.1. Описание показателей и критериев оценивания компетенций

Код компетенции по ФГОС							
Код образовательного результата дисциплины	Текущий контроль						Промежуточная аттестация
	Диктант	Конспект по теме	Ситуационные задачи	Таблица по теме	Тест	Задача	Зачет/Экзамен
ОПК-8							
3.1 (ОПК.8.1)	+				+		+
3.2 (ОПК.8.1)				+			+
У.1 (ОПК.8.2)				+		+	+
В.1 (ОПК.8.3)		+	+			+	+

5.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

5.2.1. Текущий контроль.

Типовые задания к разделу "Основные понятия и законы современной генетики":

1. Диктант

Проведение генетического диктанта по следующим понятиям: аллели, аллельные гены, аутосомы, гамета, ген, генетика, геном, генотип, гетерозигота, гибрид, гомозигота, доминантный признак, закон Менделя 1-ый, закон Менделя 2-ой, закон Менделя 3-ий, кариотип, половые хромосомы, рецессивный признак, фенотип, хромосомы.

Количество баллов: 5

2. Конспект по теме

Конспект по теме «Клинико-генеалогический метод» (см. задание для самостоятельной работы по теме)

Количество баллов: 3

3. Тест

1. Коэффициент конкордантности по эпилепсии у МЗ близнецов равен 60,8%, у ДЗ близнецов – 12,3%, по этим данным можно сделать вывод:
- а) развитие болезни обусловлено только факторами внешней среды;
 - б) наследственные факторы имеют доминирующее значение в развитии болезни;
 - в) болезнь развивается под действием факторов внешней среды при наличии генетической предрасположенности;
 - г) данное заболевание не является наследственным.
2. Укажите хромосомную формулу с. Шерешевского–Тернера:
- а) 46, XY, 5p-;
 - б) 47, XXX;
 - в) 45, X;
 - г) 47, XXY.
3. Укажите хромосомную формулу с. Клайнфельтера:
- а) 46, XX, 9p+;
 - б) 47, XXY;
 - в) 47, XXX;
 - г) 47, XX, +13.
4. К генной болезни относится:
- а) полидактилия;
 - б) синдром Шерешевского-Тернера;
 - в) синдром Дауна;
 - г) синдром Клайнфельтера.
5. К хромосомной болезни относится:
- а) гемофилия;
 - б) синдром «кошачьего крика»;
 - в) синдактилия;
 - г) дальтонизм.
6. К хромосомной болезни относится:
- а) ахондроплазия (карликовость);
 - б) синдром Ваарденбурга;
 - в) синдром Клайнфельтера;
 - г) мышечная дистрофия Дюшенна.

Количество баллов: 10

Типовые задания к разделу "Наследственная патология и медико-генетическое консультирование":

1. Задача

Задача 1. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

Какое потомство можно ожидать от брака гомозиготного нормального мужчины с глухонемой женщиной?

Задача 2. У человека мышечная дистрофия (смерть в 10–20 лет) в некоторых семьях зависит от рецессивного, сцепленного с полом гена.

Болезнь зарегистрирована только у мальчиков.

Почему болезнь не исчезает из популяции, если больные мальчики умирают до того, как становятся отцами?

Количество баллов: 5

2. Ситуационные задачи

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, которая имеет брата и сестру. Брат страдает анhidрозной эктодермальной дисплазией (отсутствие потоотделения, части зубов и нарушение терморегуляции) и женат на здоровой женщине, с которой имеет двух здоровых дочерей. Сестра и родители пробанда здоровы. Однако по линии матери указанная патология была у бабки пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину, а также у двоих братьев матери пробанда. Единственная сестра матери пробанда была здоровой.

Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

Количество баллов: 5

3. Таблица по теме

Составление таблиц по темам: "Умственная отсталость при моногенных и хромосомных болезнях", "Нарушения слуха при моногенных и хромосомных болезнях", "Нарушения зрения при моногенных болезнях", "Нарушения опорно-двигательного аппарата при моногенных болезнях" с описанием клиники и генетической обусловленности наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Количество баллов: 8

5.2.2. Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о текущем контроле и промежуточной аттестации в ФГБОУ ВО «ЮУрГТТУ».

Первый период контроля

1. Зачет

Вопросы к зачету:

1. Строение молекул ДНК и РНК. Функции ДНК.
2. Генетический код и его свойства.
3. Матричные процессы в клетке: репликация, транскрипция, трансляция. Функции белков.
4. Химический состав и строение хромосом.
5. Уровни компактизации хромосом. Гетерохроматин. Эухроматин. Методы окраски хромосом. Рутинная окраска. С-метод. G-метод. Q-метод. FISH-метод.
6. Видовая специфичность числа и морфологии хромосом. Гомологичные хромосомы. Кариотип человека.
7. Фазы митоза. Генетическое значение митоза.
8. Фазы и стадии первого и второго делений мейоза.
9. Гаметогенез: сперматогенез и овогенез. Оплодотворение и ранние стадии эмбрионального развития человека.
10. Закономерности моногенного наследования. Основные генетические понятия: доминантный признак, рецессивный признак, гомозиготная форма, гетерозиготная форма, генотип, фенотип, аллельные гены.
11. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Пенетрантность. Экспрессивность.
12. Дигенное и полигенное наследование.
13. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарное взаимодействие, кумулятивная полимерия, эпистаз.
14. Ненаследственная (модификационная) изменчивость. Норма реакции.
15. Наследственная изменчивость: комбинативная изменчивость, мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций.
16. Мутагенез: спонтанный и индуцированный, причины.
17. Молекулярные механизмы мутагенеза. Мутации как ошибки в осуществлении процессов репликации, репарации и рекомбинации.
18. Определение пола у человека. Гомогаметный пол. Гетерогаметный пол. Особенности половых хромосом человека.
19. Наследование через половые хромосомы. Дифференциация пола в онтогенезе. Генетические причины гермафродитизма.
20. Методы изучения генетики человека. Клинико-генеалогический метод.
21. Близнецовый метод. Конкордантность. Дискордантность. Использование близнецового метода для разработки проблемы «Генотип и среда».
22. Цитогенетический метод.
23. Популяционно-статистический метод. Биохимический метод.
24. Молекулярно-генетический метод.
25. Классификация наследственных болезней.
26. Генные болезни. Аутосомно-доминантные. Характеристика отдельных форм.
27. Генные болезни. Аутосомно-рецессивные. Характеристика отдельных форм.
28. Генные болезни. X-сцепленные. Характеристика отдельных форм.
29. Хромосомные болезни. Характеристика отдельных форм. Аутосомные и по половым хромосомам. Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром трисомии X, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром «кошачьего крика».
30. Болезни с наследственной предрасположенностью.
31. Наследственные формы интеллектуальных нарушений: синдром Нунан, синдром Рубинштейна-Тейби, синдром Вильямса, синдром Дубовица, синдром Барде-Бидля, синдром Корнелии де Ланге, синдром Беквита-Видемана, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.
32. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Показания для пренатальной диагностики. Методы пренатальной диагностики.

33. Диагностика и лечение наследственных болезней.

Типовые практические задания:

1. Укажите вероятность повторного рождения больного ребёнка у здоровых супругов, имеющих больную девочку с альбинизмом (аутосомно-рецессивный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.
2. Укажите вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, в которой родители здоровы и имеют больного мальчика с Марфана (аутосомно-доминантный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 100%; г) 75%.
3. Какова вероятность (в %) рождения больного ребёнка у гетерозиготной женщины с синдромом Ваарденбурга, если её супруг здоров: а) близко к 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%.
4. Укажите хромосомную формулу с "кошачьего крика": а) 46, XY, 5p-; б) 47, XXX; в) 45, X; г) 47, XXY.
5. Укажите вероятность рождения больного ребёнка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата: а) 25%; б) 50%; в) 100%; г) близко к 0%.

5.3. Примерные критерии оценивания ответа студентов на экзамене (зачете):

Отметка	Критерии оценивания
"Отлично"	- дается комплексная оценка предложенной ситуации - демонстрируются глубокие знания теоретического материала и умение их применять - последовательное, правильное выполнение всех заданий - умение обоснованно излагать свои мысли, делать необходимые выводы
"Хорошо"	- дается комплексная оценка предложенной ситуации - демонстрируются глубокие знания теоретического материала и умение их применять - последовательное, правильное выполнение всех заданий - возможны единичные ошибки, исправляемые самим студентом после замечания преподавателя - умение обоснованно излагать свои мысли, делать необходимые выводы
"Удовлетворительно" ("зачтено")	- затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации - неполное теоретическое обоснование, требующее наводящих вопросов преподавателя - выполнение заданий при подсказке преподавателя - затруднения в формулировке выводов
"Неудовлетворительно" ("не зачтено")	- неправильная оценка предложенной ситуации - отсутствие теоретического обоснования выполнения заданий

6. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Лекции

Лекция - одна из основных форм организации учебного процесса, представляющая собой устное, монологическое, систематическое, последовательное изложение преподавателем учебного материала с демонстрацией слайдов и фильмов. Работа обучающихся на лекции включает в себя: составление или слежение за планом чтения лекции, написание конспекта лекции, дополнение конспекта рекомендованной литературой.

Требования к конспекту лекций: краткость, схематичность, последовательная фиксация основных положений, выводов, формулировок, обобщений. В конспекте нужно помечать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Последующая работа над материалом лекции предусматривает проверку терминов, понятий с помощью энциклопедий, словарей, справочников с выписыванием толкований в тетрадь. В конспекте нужно обозначить вопросы, термины, материал, который вызывает трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удастся разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю на консультации, на практическом занятии.

2. Практические

Практические (семинарские занятия) представляют собой детализацию лекционного теоретического материала, проводятся в целях закрепления курса и охватывают все основные разделы.

Основной формой проведения практических занятий и семинаров является обсуждение наиболее проблемных и сложных вопросов по отдельным темам, а также решение задач и разбор примеров и ситуаций в аудиторных условиях.

При подготовке к практическому занятию необходимо, ознакомиться с его планом; изучить соответствующие конспекты лекций, главы учебников и методических пособий, разобрать примеры, ознакомиться с дополнительной литературой (справочниками, энциклопедиями, словарями). К наиболее важным и сложным вопросам темы рекомендуется составлять конспекты ответов. Следует готовить все вопросы соответствующего занятия: необходимо уметь давать определения основным понятиям, знать основные положения теории, правила и формулы, предложенные для запоминания к каждой теме.

В ходе практического занятия надо давать конкретные, четкие ответы по существу вопросов, доводить каждую задачу до окончательного решения, демонстрировать понимание проведенных расчетов (анализов, ситуаций), в случае затруднений обращаться к преподавателю.

3. Зачет

Цель зачета – проверка и оценка уровня полученных студентом специальных знаний по учебной дисциплине и соответствующих им умений и навыков, а также умения логически мыслить, аргументировать избранную научную позицию, реагировать на дополнительные вопросы, ориентироваться в массиве информации.

Подготовка к зачету начинается с первого занятия по дисциплине, на котором обучающиеся получают предварительный перечень вопросов к зачёту и список рекомендуемой литературы, их ставят в известность относительно критериев выставления зачёта и специфике текущей и итоговой аттестации. С самого начала желательно планомерно осваивать материал, руководствуясь перечнем вопросов к зачету и списком рекомендуемой литературы, а также путём самостоятельного конспектирования материалов занятий и результатов самостоятельного изучения учебных вопросов.

По результатам сдачи зачета выставляется оценка «зачтено» или «не зачтено».

4. Диктант

Диктант используется как форма опроса для контроля за усвоением материала, его обобщения и систематизации и выявления готовности обучающихся к восприятию нового.

Текст вопросов простой, легко воспринимаемый на слух, требующий краткого ответа. Пауза между следующими друг за другом вопросами должна быть достаточной для записи ответов обучающимися.

Диктант по русскому языку является основным средством проверки грамотности обучающихся и усвоения ими изученного материала, может проводиться в форме словарного диктанта, полного диктанта (диктуется связный текст), диктанта с грамматическим заданием и т.д.

5. Конспект по теме

Конспект – это систематизированное, логичное изложение материала источника.

Различаются четыре типа конспектов.

План-конспект – это развернутый детализированный план, в котором достаточно подробные записи приводятся по тем пунктам плана, которые нуждаются в пояснении.

Текстуальный конспект – это воспроизведение наиболее важных положений и фактов источника.

Свободный конспект – это четко и кратко сформулированные (изложенные) основные положения в результате глубокого осмысливания материала. В нем могут присутствовать выписки, цитаты, тезисы; часть материала может быть представлена планом.

Тематический конспект – составляется на основе изучения ряда источников и дает более или менее исчерпывающий ответ по какой-то теме (вопросу).

В процессе изучения материала источника, составления конспекта нужно обязательно применять различные выделения, подзаголовки, создавая блочную структуру конспекта. Это делает конспект легко воспринимаемым, удобным для работы.

Этапы выполнения конспекта:

1. определить цель составления конспекта;
2. записать название текста или его части;
3. записать выходные данные текста (автор, место и год издания);
4. выделить при первичном чтении основные смысловые части текста;
5. выделить основные положения текста;
6. выделить понятия, термины, которые требуют разъяснений;
7. последовательно и кратко изложить своими словами существенные положения изучаемого материала;
8. включить в запись выводы по основным положениям, конкретным фактам и примерам (без подробного описания);
9. использовать приемы наглядного отражения содержания (абзацы «ступеньками», различные способы подчеркивания, шрифт разного начертания, ручки разного цвета);
10. соблюдать правила цитирования (цитата должна быть заключена в кавычки, дана ссылка на ее источник, указана страница).

6. Таблица по теме

Таблица – форма представления материала, предполагающая его группировку и систематизированное представление в соответствии с выделенными заголовками граф.

Правила составления таблицы:

1. таблица должна быть выразительной и компактной, лучше делать несколько небольших по объему, но наглядных таблиц, отвечающих задаче исследования;
2. название таблицы, заглавия граф и строк следует формулировать точно и лаконично;
3. в таблице обязательно должны быть указаны изучаемый объект и единицы измерения;
4. при отсутствии каких-либо данных в таблице ставят многоточие либо пишут «Нет сведений», если какое-либо явление не имело места, то ставят тире;
5. числовые значения одних и тех же показателей приводятся в таблице с одинаковой степенью точности;
6. таблица с числовыми значениями должна иметь итоги по группам, подгруппам и в целом;
7. если суммирование данных невозможно, то в этой графе ставят знак умножения;
8. в больших таблицах после каждых пяти строк делается промежуток для удобства чтения и анализа.

7. Задача

Задачи позволяют оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей.

Алгоритм решения задач:

1. Внимательно прочитайте условие задания и уясните основной вопрос, представьте процессы и явления, описанные в условии.
2. Повторно прочтите условие для того, чтобы чётко представить основной вопрос, проблему, цель решения, заданные величины, опираясь на которые можно вести поиск решения.
3. Произведите краткую запись условия задания.
4. Если необходимо, составьте таблицу, схему, рисунок или чертёж.
5. Установите связь между искомыми величинами и данными; определите метод решения задания, составьте план решения.
6. Выполните план решения, обосновывая каждое действие.
7. Проверьте правильность решения задания.
8. Произведите оценку реальности полученного решения.
9. Запишите ответ.

8. Ситуационные задачи

Ситуационная задача представляет собой задание, которое включает в себя характеристику ситуации из которой нужно выйти, или предложить ее исправить; охарактеризовать условия, в которых может возникнуть та или иная ситуация и предложить найти выход из нее и т.д.

При выполнении ситуационной задачи необходимо соблюдать следующие указания:

1. Внимательно прочитать текст предложенной задачи и вопросы к ней.
2. Все вопросы логично связаны с самой предложенной задачей, поэтому необходимо работать с каждым из вопросов отдельно.
3. Вопросы к задаче расположены по мере усложнения, поэтому желательно работать с ними в том порядке, в котором они поставлены.

9. Тест

Тест это система стандартизированных вопросов (заданий), позволяющих автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающихся. Тесты могут быть аудиторными и внеаудиторными. Преподаватель доводит до сведения студентов информацию о проведении теста, его форме, а также о разделе (теме) дисциплины, выносимой на тестирование.

При самостоятельной подготовке к тестированию студенту необходимо:

- проработать информационный материал по дисциплине. Проконсультироваться с преподавателем по вопросу выбора учебной литературы;
- выяснить все условия тестирования заранее. Необходимо знать, сколько тестов вам будет предложено, сколько времени отводится на тестирование, какова система оценки результатов и т.д.
- работая с тестами, внимательно и до конца прочесть вопрос и предлагаемые варианты ответов; выбрать правильные (их может быть несколько); на отдельном листке ответов выписать цифру вопроса и буквы, соответствующие правильным ответам. В случае компьютерного тестирования указать ответ в соответствующем поле (полях);
- в процессе решения желательно применять несколько подходов в решении задания. Это позволяет максимально гибко оперировать методами решения, находя каждый раз оптимальный вариант.
- решить в первую очередь задания, не вызывающие трудностей, к трудному вопросу вернуться в конце.
- оставить время для проверки ответов, чтобы избежать механических ошибок.

7. ПЕРЕЧЕНЬ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

1. Дифференцированное обучение (технология уровневой дифференциации)
2. Развивающее обучение
3. Проблемное обучение

8. ОПИСАНИЕ МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЙ БАЗЫ

1. компьютерный класс – аудитория для самостоятельной работы
2. учебная аудитория для лекционных занятий
3. учебная аудитория для семинарских, практических занятий
4. лаборатория
5. Лицензионное программное обеспечение:
 - Операционная система Windows 10
 - Microsoft Office Professional Plus
 - Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса - Стандартный Russian Edition
 - Справочная правовая система Консультант плюс
 - 7-zip
 - Adobe Acrobat Reader DC