

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
Факультет ППК

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе,  
качеству образования — первый  
проректор

подпись

«29» мая 2020 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**Б3.Б.2.3 «Основы генетики»**

Направление подготов- 44.03.03 Специальное (дефектологическое)  
ки/специальность образование  
*(код и наименование направления подготовки/специальности)*

Направленность (профиль) / специализация  
Образование лиц с тяжелыми нарушениями речи (Логопедия)  
Образование лиц с интеллектуальными нарушениями (Олигофренопедагогика)  
*(наименование направленности (профиля) специализации)*

Форма обучения Очная/Заочная  
*(очная, очно-заочная, заочная)*

Квалификация (степень) выпускника Бакалавр  
*(бакалавр, магистр, специалист)*

Краснодар 2020

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по направлению подготовки 44.03.03. Специальное (дефектологическое) образование

Программу составила: Самелик Елена Григорьевна, доцент, к.б.н.

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» утверждена на заседании кафедры «Дефектологии и специальной психологии» протокол № 14 «19» мая 2020 г.  
Заведующий кафедрой Смирнова Л. В.

Утверждена на заседании учебно-методической комиссии факультета педагогики, психологии и коммуникативистики протокол № 10 «20» мая 2020 г.  
Председатель УМК факультета Гребенникова В. М.

Рецензенты:

Кузьма Лев Пранович, к. психол. н., зав. Кафедрой коррекционной педагогики ККИДППО

Синицын Юрий Николаевич, доктор пед.н., профессор кафедры технологии и предпринимательства ФППК КубГУ

## 1 Цель и задачи изучения дисциплины

### 1.1 Цель освоения дисциплины.

формирование первичных системных представлений:

- Сформировать у студентов теоретические знания о классической и современной генетике, как науке о наследственности и изменчивости организмов на основе изучения классических и молекулярных подходов к решению проблем наследственности и изменчивости, дать студентам представление о состоянии и новейших достижениях наиболее важных проблем современной генетики и развить у них генетическое мышление
- Снабдить педагога-дефектолога конкретными знаниями по общей и медицинской генетике, позволяющими правильно организовать учебно-воспитательный процесс, обеспечить эффективное коррекционное воздействие на ребенка с нарушенным развитием, учитывая состояние его здоровья и функциональные возможности.
- Ознакомить студентов с историей развития и современным состоянием генетики, с вопросами генетики человека: классификация, диагностика и патогенез наследственных болезней, их профилактика, принципы лечения и медико-генетического консультирования.

### 1.2 Задачи дисциплины.

- формирование теоретической базы для углубленного изучения специальных дисциплин.
- осуществление межпредметных связей в процессе подготовки дефектолога с общебиологическими и медико-биологическими дисциплинами;
- развитие мировоззрения студента-дефектолога, профессионального мышления, системы ценностей;
- формирование у студентов профессионально значимых личностных качеств.

### 1.3 Место дисциплины «Основы генетики» в структуре образовательной программы.

Дисциплина «Основы генетики» относится к профессиональному блоку.

Шифр из уч. плана БЗ.Б.2.3. Курс занимает важное место в программе подготовки педагога-дефектолога по любой специальности, в том числе и логопедической. Он не только расширяет представления будущих специалистов об интеллектуальных нарушениях, но и формирует методологический подход к диагностике любых отклонений в развитии ребенка. Курс носит междисциплинарный характер, в нем используются современные знания из области генетики. Для более полного изучения курса студентам предоставляется разнообразный практический материал в виде фото и киноматериалов.

В данной программе предусмотрена работа студента со специальной научной литературой, статьями в научных журналах, работа с иллюстративным материалом.

### 1.4 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине «Основы генетики», соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Изучение учебной дисциплины «Основы генетики» направлено на формирование у обучающихся компетенций

№ п.п.	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или её части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны		
			знать	уметь	владеть
1.	ОК-1	Способность ис-	методы теоре-	пользоваться	методами ма-

№ п.п.	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или её части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны		
			знать	уметь	владеть
		пользоваться философские, социогуманитарные, естественнонаучные знания для формирования научного мировоззрения и ориентирования в современном информационном пространстве.	тического и экспериментального исследования генетическую и медикогенетическую терминологию;	специальной генетической и медицинской литературой, периодическими изданиями; применять методы математической обработки информации, теоретического и экспериментального исследования.	тематической обработки основными методами, способами и средствами получения, хранения, переработки информации, навыками работы с компьютером.
2.	ПК-8	Способность к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в профессиональной деятельности.	клинические проявления наследственных форм интеллектуальных нарушений, нарушений опорно-двигательного аппарата и органов чувств. типы наследования, основные закономерности наследственности и изменчивости. классификацию и причины возникновения генетических нарушений;	понимать смысл медикогенетических заключений, выдаваемых врачами специалистами; осуществлять дифференциальную диагностику. собирать информацию в сфере профессиональной деятельности, анализировать и систематизировать информацию. составлять и анализировать родословные; прогнозировать вероятность наследования признака путем решения генетической задачи; работать с документацией.	различными клинико-психолого-педагогическими) классификациями нарушений в развитии.

## 2. Структура и содержание дисциплины

### 2.1 Распределение трудоёмкости дисциплины «Основы генетики» по видам работ

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зач.ед. (72 часа), их распределение по видам работ представлено в таблице (для студентов ЗФО).

Вид учебной работы	Всего	Семестры
--------------------	-------	----------

	часов	(часы)				
		5				
<b>Контактная работа, в том числе:</b>	<b>72,2</b>	<b>72,2</b>				
<b>Аудиторные занятия (всего):</b>						
Занятия лекционного типа	2	2	-	-	-	
Лабораторные занятия	-	-	-	-	-	
Занятия семинарского типа (семинары, практические занятия)	4	4	-	-	-	
	-	-	-	-	-	
<b>Иная контактная работа:</b>						
Контроль самостоятельной работы (КСР)	2	2				
Промежуточная аттестация (ИКР)	0,2	0,2				
<b>Самостоятельная работа, в том числе:</b>	<b>61,8</b>	<b>61,8</b>				
<i>Курсовая работа</i>	-	-	-	-	-	
<i>Проработка учебного (теоретического) материала</i>	10	10	-	-	-	
<i>Выполнение индивидуальных заданий (подготовка сообщений, презентаций)</i>	10	10	-	-	-	
<i>Реферат</i>	10	10	-	-	-	
Подготовка к текущему контролю	14,6	14,2	-	-	-	
<b>Контроль:</b>						
Подготовка к зачету	17,2	17				
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>час.</b>	<b>72</b>	<b>72</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>
	<b>в том числе контактная работа</b>	<b>72,2</b>	<b>72,2</b>			

## 2.2 Структура дисциплины «Основы генетики»:

Распределение видов учебной работы и их трудоемкости по разделам дисциплины.  
Разделы дисциплины, изучаемые в \_\_4\_\_ семестре (для студентов ЗФО)

№	Наименование разделов	Всего	Аудиторная работа				СРС
			Л	ПЗ	ЛР	КСР	
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Генетика как наука. История возникновения и развития генетических знаний.	9	1				8
2	Основы общей генетики. Генетические закономерности.	5		1			4
3	Классификация и причины возникновения наследственной патологии.	11		1			10
4	Хромосомные и геномные аномалии.	10					10
5	Генные болезни.	10					10
6	Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).	11		1			10
7	Генетика человека.	5	1				4
8	Наследственная патология в дефектологии.	7		1			6
	<b>ВСЕГО:</b>	<b>72</b>	<b>2</b>	<b>4</b>			<b>62</b>

## 2.3 Содержание разделов дисциплины «Основы генетики»:

### 2.3.1 Занятия лекционного типа

№ п/п	Наименование раздела	Содержание раздела	Форма текущего контроля
1.	Генетика как наука. История возникновения и развития генетических знаний.	Генетика как наука. Ее связь с медициной и специальной педагогикой. История развития генетики, современное состояние генетических знаний. Достижения и перспективы развития генетики. Понятие о хромосомах и генах. Хромосомная теория наследственности. Строение хромосомы. Строение гена. ДНК и РНК. Генетический код. Репликация, транскрипция и трансляция. Виды РНК и их функции, синтез белка в клетке. Ядерная и цитоплазматическая наследственность, внеядерная передача генетической информации.	опрос
2.	Основы общей генетики. Генетические закономерности.	Классическая генетика. Законы Менделя. Виды наследования. Наследование, сцепленное с полом, определение пола у человека. Нетрадиционное наследование. Взаимодействие между генами. Аллельное взаимодействие генов: доминантность и рецессивность, неполное доминирование, множественный аллелизм. Пенетрантность и экспрессивность. Взаимодействия неаллельных генов, полигенные признаки, плейотропный эффект гена. Формирование количественных и сложных признаков. Генотип и фенотип, норма реакции. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Модификационная, комбинационная и мутационная изменчивость. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Классификация мутагенов. Тератогенные факторы. Классификация мутаций, их частота, механизм возникновения, репарация. Врожденные аномалии.	тестирование, решение задач
3.	Классификация и причины возникновения наследственной патологии.	Общая классификация наследственных заболеваний. Генетические и средовые факторы в этиологии и патогенезе наследственных болезней. Предрасположение, генетическая индивидуальность, специфическая наследственная резистентность. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней. Действие генов в онтогенезе. Провоцирующее влияние среды в развитии наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью. Лечение наследственных болезней. Современные достижения генотерапии.	реферат, презентация
4.	Хромосомные и геномные	Представление о геноме. Характери-	реферат, пре-

	аномалии.	стика генотипа как системы взаимодействующих генов. Значение дозового баланса генов. Болезни, обусловленные изменением числа половых хромосом и аутосом. Болезни, обусловленные изменением структуры хромосом. Патогенез хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней по типу мутации и индивидуальности хромосомы. Факторы, вызывающие геномные и хромосомные мутации. Частота и типы хромосомных нарушений в онтогенезе человека. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом: синдром Клайнфельтера, Шерешевского - Тернера, Патау, Дауна. Врожденные аномалии развития и их связь с хромосомными мутациями.	зентация
5.	Генные болезни.	Классификация генных болезней. Типы наследования и частота генных болезней. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х-сцепленные рецессивные заболевания. Клинический полиморфизм наследственных болезней. Наследственные энзимопатии. Нарушения аминокислотного, углеводного, липидного, пуринового обмена. Нарушение биосинтеза кортикостероидов. Нарушение обмена желчных пигментов. Нарушение обмена металлов. Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Мутации в структурных генах. Мутации генов-регуляторов.	реферат, презентация
6.	Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).	Моногенные и полигенные формы. Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью. Псориаз, сахарный диабет, шизофрения и др.	реферат, презентация
7.	Генетика человека.	Человек как объект генетических исследований. Методы изучения наследственных признаков человека: генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический, биохимический, цитогенетический. Составление родословной.	конспект научной литературы

		Генетический анализ родословной. Кариотип человека и классификация хромосом. Хромосомные механизмы определения пола. Евгеника, ее история и основные направления. Задачи медико-генетического консультирования. Генетический прогноз. Этические и психологические проблемы генетической консультации. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней. Определение пола плода во внутриутробном периоде, ультразвуковая диагностика, амниоцентез, диагностика хромосомных нарушений, болезней обмена веществ.	
8.	Наследственная патология в дефектологии.	Наследственные заболевания нервной системы: олигофрения, микроцефалия, гидроцефалия, нервно-мышечные заболевания, эпилепсия и шизофрения, девиантное поведение и эмоционально-волевые расстройства. Наследственная патология органа зрения: нарушение рефракции глаза, дальтонизм, трофические изменения зрительного нерва и сетчатки, катаракта, глаукома. Наследственные заболевания органа слуха: аномалии наружного, среднего и внутреннего уха, трофические нарушения слухового нерва. Нейросенсорная и кондуктивная тугоухость. Сочетанные нарушения слуха. Наследственно обусловленные нарушения речи: дефекты артикуляционного и речевого аппарата, задержка речевого развития, нарушение темпа речи, заикание. Наследственные заболевания опорно-двигательного аппарата: Дисплазии, аномалии развития скелета, параличи.	презентация, выступление на семинаре

### 2.3.2 Занятия семинарского типа

№	Наименование раздела	Тематика практических занятий (семинаров)	Форма текущего контроля
1	Молекулярные основы генетики. Структура и функция молекул ДНК и РНК	1.Связь мутационного процесса с генетическими процессами: а) репликация; б) репарация; в) транскрипция; г) трансляция.  1.Понятие моногибридного скрещивания.	Устный опрос



2	Моногибридное скрещивание при полном и неполном доминировании	Требования к родителям при гибридологическом анализе. 2.Правила получения гибридов второго и последующих поколений. Примеры скрещиваний и расщепления гибридов при неполном и полном доминировании. Расщепление гибридов в F <sub>2</sub> по фенотипу и генотипу. 3.Диагностика гетерозигот при полном доминировании. 4.Моногибридное скрещивание как необходимый начальный этап гибридологического анализа объекта. 5.Возвратное и анализирующее скрещивание моногибрида.	Устный опрос, групповая дискуссия
3	Дигибридное скрещивание при полном и неполном доминировании. Полигибридное скрещивание.	1.Понятие дигибридного скрещивания. Использование решетки Пеннета. 2. Определение генотипических и фенотипических классов и их соотношений во втором поколении. Момент возникновения новых гомозиготных комбинаций. 3.Возвратное и анализирующее скрещивание дигибрида.	Устный опрос
4	Генетика пола и его наследование. Признаки, сцепленные с полом.	1.Наследования пола. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. 2.Теоретический анализ наследования пола с использованием хромосомных формул. 3.Понятие гомогаметного и гетерогаметного пола. Хромосомный «механизм» наследования пола у разных групп животных. 4. Случаи модифицированной природы определения пола. Генетика половых признаков.	Устный опрос, групповая дискуссия
5	Наследование сцепленных генов. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер.	1.Наследование признаков, сцепленных с полом. 2.Теоретический анализ примеров наследования признаков, сцепленных с полом. Наследование крисс-кросс. 3.Наследование ограниченных полом и зависимых от пола признаков.  4.Понятие о не сцепленных и сцепленных генах. Группы сцепления. Написание генных формул гомозигот и полигетерозигот по сцепленным локусам. 5. Порядок сцепления. Характер расщепления в потомстве гибридов при <i>независимом</i> и сцепленном наследовании.	Устный опрос

6	<p>Мутации. Понятие и классификация мутаций. Факторы мутагенеза.</p>	<p>6. Полное сцепление генов. Кроссинговер. Генетическое расщепление гетерозигот по сцепленным локусам.</p> <p>7. Значение анализирующего скрещивания в исследовании сцепления.</p> <p>8. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции и селекции растений.</p> <p>1. Классификация и сущность мутаций. Спонтанные и индуцированные, соматические и генеративные, летальные и полублетальные, морфологические и физиолого-биохимические.</p> <p>2. Геномные мутации. Понятие генома, геномных мутаций. Классификация геномных мутаций.</p> <p>3. Автополиплоидия. Уровень ploidy. Методы увеличения числа наборов хромосом в клетке. Получение триплоидов и других анеуплоидов. Фенотип автополиплоидов и их селекционное значение.</p> <p>4. Аллополиплоидия. Типы аллоплоидов.</p> <p>5. Анеуплоидия. Получение и типы анеуплоидов. Особенности фенотипа, роль в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов.</p> <p>6. Гаплоидия. Морфологические особенности и классификация гаплоидов. Характер мейоза. Частота спонтанного возникновения гаплоидов. Методы экспериментального получения гаплоидов.</p> <p>7. Хромосомные мутации. Современные представления о «механизме» возникновения хромосомных и хроматидных aberrations. Классификация хромосомных мутаций. Нехватка, дефиценс, делеция, дупликация, инверсия, инсерция, транслокация. Фенотипический эффект хромосомных мутаций.</p> <p>8. Генные мутации. Современные представления о «механизме» возникновения. Фенотипическое положение. Диагностика. Частота спонтанного мутирования. Понятие о микромутациях. Транзиции и трансверсии. Нонсенс- и миссенс-мутации. Доминантные и рецессивные, прямые и обратные мутации. Генеративные и соматические мутации.</p> <p>9. Индуцированный мутагенез. Мутагены, используемые в генетике и селекции. Проникающая радиация как мутаген. Ле-</p>	<p>Устный опрос, анализ рефератов</p>
---	--	--	---------------------------------------

7	<p>Генетическая токсикология. Хромосомные и геномные аномалии. Генные болезни. Наследственная патология в дефектологии.</p>	<p>тальные и критические дозы облучения. Радиочувствительность разных объектов. Химические мутагены, ультрафиолетовые лучи, другие мутагенные факторы. Специфичность мутагенов. Понятие об антимутагенах. Основные закономерности мутационного процесса. Достижения мутационной селекции.</p> <p>1.Болезни, обусловленные изменением числа половых хромосом и аутосом.</p> <p>2.Болезни, обусловленные изменением структуры хромосом. Патогенез хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней по типу мутации и индивидуальности хромосомы.</p> <p>3.Врожденные аномалии развития и их связь с хромосомными мутациями. Классификация генных болезней.</p> <p>4.Типы наследования и частота генных болезней. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х-сцепленные рецессивные заболевания. Клинический полиморфизм наследственных болезней.</p>	<p>Устный опрос, анализ рефератов</p>
8	<p>Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).</p>	<p>1.Наследственные заболевания нервной системы.</p> <p>2.Наследственные патологии органов зрения и слуха. 3.Наследственно обусловленные нарушения речи.</p>	<p>Устный опрос, анализ рефератов</p>
9	<p>Генетика человека.</p>	<p>1.Моногенные и полигенные формы.</p> <p>2.Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Псориаз, сахарный диабет, шизофрения и др.</p>	<p>Устный опрос, анализ рефератов</p>

		<p>1. Человек как объект генетических исследований.</p> <p>2. Методы изучения наследственных признаков человека: генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический, биохимический, цитогенетический.</p> <p>3. Составление родословной. Генетический анализ родословной. Кариотип человека и классификация хромосом.</p> <p>4. Задачи медико-генетического консультирования. Генетический прогноз.</p> <p>5. Этические и психологические проблемы генетической консультации.</p> <p>6. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней. Определение пола плода во внутриутробном периоде, ультразвуковая диагностика, амниоцентез, диагностика хромосомных нарушений, болезней обмена веществ.</p>	
--	--	---	--

### 2.3.3 Лабораторные занятия

Не предусмотрены учебным планом

### 2.4 Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю) «Основы генетики»

№	Вид СРС (наименование раздела)	Перечень учебно-методического обеспечения дисциплины по выполнению самостоятельной работы
1	2	3
1.	Генетика как наука. История возникновения.	Пухальский В.А. Введение в генетику. - М.: Колос, 2007.
2.	Основы общей генетики. Генетические закономерности.	1. Пухальский В.А. Введение в генетику. - М.: Колос, 2007. 2. Лучинин А.С. Психогенетика : учеб. пособие для студентов высш. мед. учеб. заведений /А.С. Лучинин. — М.: Изд-во ВЛАДОС-ПРЕСС, 2005. — 158 с. — (Конспекты лекций для медицинских вузов).

3.	Классификация и причины возникновения наследственной патологии.	Саноцкий И. В., Фоменко В.Н. Отдаленные последствия влияния химических соединений на организм. - М.: Медицина, 1979. - 218 с. 14.Сойфер В.Н. Репарация генетических повреждений// Соросовский образовательный журнал, 1997. - N 8. - С. 4-13.
4.	Хромосомные и геномные аномалии.	В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. Общая и медицинская генетика. М.: Академия, 2003. 256с. ISBN 5-7695-1296-2.
5.	Генные болезни.	Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений. 2-е изд., испр. и доп. - М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004. - 240 с.: ил. ISBN 5-691-00477-8.
6.	Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).	Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности». (Введение в предиктивную медицину). СПб, «Интермедика», 2000. - 272 с.
7.	Генетика человека.	Новиков Ю.В. Экология, окружающая среда и человек. - Уч. пос.- М.: ФАКР. – пресс. - 2000.
8.	Наследственная патология в дефектологии.	Тихомирова М.М. Генетический анализ. – Изд-во ЛГУ. - 1990. – 280с.

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 лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла,
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

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

Данный перечень может быть конкретизирован

### 3. Образовательные технологии.

Занятия, проводимые в интерактивной форме:

Семестр	Вид занятия (Л, ПР, ЛР)  Тема	Используемые интерактивные образовательные технологии	Количество часов
4	ПР Генетическая токсикология. Хромосомные и геномные аномалии. Генные болезни. Наследственная патология в дефектологии	Конкурс мультимедийных презентаций	2

3	Л Связь мутационного процесса с генетическими процессами: а) репликация; б) репарация; в) транскрипция; г) трансляция.	Лекция в форме мультимедийной презентации	2
4	Л Моногибридное скрещивание при полном и неполном доминировании.	Лекция в форме мультимедийной презентации	2
4	ПР Генетическая токсикология. Хромосомные и геномные аномалии. Генные болезни. Наследственная патология в дефектологии.	Конкурс мультимедийных презентаций	2
4	Л Дигибридное скрещивание при полном и неполном доминировании. Полигибридное скрещивание.	Лекция в форме мультимедийной презентации	2
4	ПР Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).	Мультимедийные презентации Дискуссия – круглый стол	2
	Итого:		12

#### **4. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации**

##### **4.1 Фонд оценочных средств для проведения текущей аттестации по курсу «Основы генетики»:**

Примерные темы для рефератов:

1. Хромосомные и геномные болезни человека.
2. Генные болезни человека.
3. Наследственные энзимопатии.
4. Болезнь Дауна.
5. Синдром Шерешевского-Тернера.
6. Синдром Клайнфелтера.
7. Синдром Патау.
8. Синдромы Ангельмана и Прадера-Вилле
9. Фенилкетонурия.
10. Мукополисахаридоз.
11. Синдром «кошачьего крика».
12. Частота возникновения мутаций в популяции человека. Мутагенные факторы.

#### **4.2 Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации**

##### **Вопросы к экзамену по курсу «Основы генетики»:**

1. Генетика как наука.
2. Хромосомная теория наследственности.
3. Генетика определения пола у человека.
4. Строение хромосомы и ее химизм.
5. ДНК и РНК.
6. Виды РНК, их функции.
7. Синтез белка в клетке.
8. Строение гена, его субъединицы и функции.
9. Генетический код.
10. Ядерная и цитоплазматическая наследственность.
11. Внеядерная передача генетической информации.
12. Законы Менделя.
13. Классическая генетика.
14. Виды наследования.
15. Наследственность, сцепленная с полом.
16. Нетрадиционное наследование.
17. Взаимодействие между генами в генотипе.
18. Взаимодействие аллельных генов.
19. Доминантность и рецессивность.
20. Пенетрантность и экспрессивность.
21. Типы взаимодействия генов: неполное доминирование, полигения, плейотропизм.
22. Взаимодействие неаллельных генов при формировании количественных и сложных признаков.
23. Генотип и фенотип.

24. Норма реакции.
25. Наследственность и изменчивость.
26. Ненаследственная изменчивость.
27. Наследственная изменчивость.
28. Модификационная, комбинативная и мутационная изменчивость.
29. Мутационный процесс.
30. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
31. Классификация мутагенов, химический и радиационный мутагенез.
32. Тератогенные факторы.
33. Геномные, хромосомные и генные мутации.
34. Их механизм, последствия и частота.
35. Наследственная патология как результат наследственной изменчивости.
36. Врожденные аномалии.
37. Малые аномалии развития.
38. Общая классификация наследственных заболеваний.
39. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней, возрастом родителей и частотой наследственных аномалий.
40. Предрасположение, генетическая индивидуальность, специфическая наследственная резистентность.
41. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней.
42. Действие генов в онтогенезе.
43. Провоцирующее влияние среды в развитии наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью.
44. Лечение наследственных болезней.
45. Современные достижения генотерапии.
46. Основные принципы терапии.
47. Представление о геноме.
48. Характеристика генотипа как системы взаимодействующих генов. Значение дозового баланса генов.
49. Болезни, обусловленные изменением числа половых хромосом и аутосом.
50. Болезни, обусловленные изменением структуры хромосом.
51. Патогенез хромосомных болезней.
52. Классификация хромосомных болезней по типу мутации и индивидуальности хромосомы.



53. Факторы, вызывающие геномные и хромосомные мутации.
54. Частота и типы хромосомных нарушений в онтогенезе человека.
55. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
56. Врожденные аномалии развития и их связь с хромосомными мутациями.
57. Типы наследования и частота генных болезней.
58. Аутосомно-доминантные заболевания.
59. Аутосомно-рецессивные заболевания.
60. Х-сцепленные рецессивные заболевания.
61. Клинический полиморфизм наследственных болезней.
62. Наследственные энзимопатии.
63. Мутации в структурных генах.
64. Мутации генов-регуляторов.
65. Моногенные и полигенные формы.
66. Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью.
67. Человек как объект генетических исследований.
68. Генеалогический метод изучения наследственных признаков человека.
69. Близнецовый метод изучения наследственных признаков человека.
70. Популяционно-статистический метод изучения наследственных признаков человека.
71. Биохимический метод изучения наследственных признаков человека.

**Термины для обязательного усвоения:** генетика, ген, хромосома, аутосома, половая хромосома, ДНК и РНК, клетка, ядро, наследственность, наследственная и модификационная изменчивость, генотип, фенотип, доминирование, аллелизм, менделирующие признаки, моногенные и полигенные признаки, плейотропный эффект гена, спонтанная и индуцированная мутация, мутагенный фактор, частота возникновения мутаций, аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования, Х-сцепленное наследование, геномные, хромосомные и генные болезни, наследственные энзимопатии, болезни накопления.

## **5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля) «Основы генетики»**

### **5.1 Основная литература:**

Орлова Н. И. Клинико-генетические основы детской дефектологии: учебное пособие для вузов. М.: Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015 [ЭБС «Университетская библиотека ONLINE»](#)

## 5.2 Дополнительная литература:

1. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений. 2-е изд., испр. и доп. - М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004. - 240 с.: ил. ISBN 5-691-00477-8.
2. В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. Общая и медицинская генетика. М.: Академия, 2003. 256с. ISBN 5-7695-1296-2.
3. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности». (Введение в предиктивную медицину). С-Пб, «Интермедика», 2000. - 272 с.
4. Саноцкий И. В., Фоменко В.Н. Отдаленные последствия влияния химических соединений на организм.- М.: Медицина, 1979.- 218 с. 14.Сойфер В.Н. Репарация генетических повреждений// Соросовский образовательный журнал, 1997. - N 8. - С. 4-13.
5. Пухальский В.А. Введение в генетику.- М.: Колос, 2007.
6. Жученко А.А. Экологическая генетика. – Кишинев. – Штинца. 1980. – 587с.
7. Меньшиков В.В. Методы оценки загрязнения окружающей среды. - Уч. пос.- М. – МНЭХПУ. - 2000.
8. Новиков Ю.В. Экология, окружающая среда и человек. - Уч. пос.- М.: ФАКР. –
9. Тихомирова М.М. Генетический анализ. – Изд-во ЛГУ. - 1990. – 280с.
10. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. - М. Высшая школа. - 1989. – 592с.
11. Лучинин А.С. Психогенетика : учеб. пособие для студентов высш. мед. учеб. заведений /А.С. Лучинин. — М. : Изд-во ВЛАДОС-ПРЕСС, 2005. — 158 с. — (Конспекты лекций для медицинских вузов).

## 5.3. Периодические издания:

### 6. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля) «Основы генетики».

Интернет-ресурсы:

1. <http://www.vogis.org>
2. [http://www.vogis.org/Roche Genetics/Russian/Module4/Module4.html](http://www.vogis.org/Roche%20Genetics/Russian/Module4/Module4.html)
3. <http://www.medgenetics.ru>
4. <http://molbiol.edu.ru>
5. <http://www.molecbio.com>
6. <http://www.biomednet.com>
7. <http://www.gen.grafecko.com>
8. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
9. [http://afonin-59bio.narod.ru/2\\_hereditiy/2\\_hereditiy.htm](http://afonin-59bio.narod.ru/2_hereditiy/2_hereditiy.htm) <http://su33ist.ru/>
10. [http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика человека](http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика_человека)
11. <http://www.msu-genetics.ru/teaching/specificity/human%20genetics.htm>

12. <http://bse.sci-lib.com/article009384.html>
13. <http://bio.1september.ru/2002/02/2.htm>
14. <http://genetics.rusmedserv.com/>
15. <http://cultinfo.ru/fulltext/1/001/008/009/384.htm>
16. [www.geneforum.ru/](http://www.geneforum.ru/)
17. <http://humgenlab.vigg.ru/>
18. <http://www.medgen.ru/>
19. <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
20. <http://schools.keldysh.ru/sch1952/Pages/Timokhina04/Biolog/18.htm>
21. [http://wapedia.mobi/ru/Генетика\\_человека](http://wapedia.mobi/ru/Генетика_человека)
22. <http://genetica.meduniver.com/>
23. <http://books.tr200.ru/v.php?id=80139>
24. <http://lib.mexmat.ru/books/9478>
25. [http://www.ripcm.org.ru/2/2\\_1/2/2\\_4/index.php](http://www.ripcm.org.ru/2/2_1/2/2_4/index.php)
26. <http://www.genoterra.ru>
27. [http://moikompas.ru/compas/chromatic\\_aberration](http://moikompas.ru/compas/chromatic_aberration)
28. <http://www.genepassport.ru>
29. <http://gene-on-gene.narod.ru/index.html>
30. <http://elibrary.ru/defaultx.asp>
31. <http://www.carcinogenesis.com/>
32. <http://www.elsevier.com>
33. Научная электронная библиотека — <http://www.elibrary.ru/>
34. База информационных потребностей» (<http://infoneeds.kubsu.ru>), содержащая всю информацию об учебных планах и рабочих программах по всем направлениям подготовки, данные о публикациях и научных достижениях преподавателей.

**7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) «Основы генетики»**

№	Вид методической разработки	Дата утверждения на заседании кафедры
1.	Методические рекомендации по организации самостоятельной работы студентов.	Протокол № 9, От 20.04. 2017
2.	Методические рекомендации по подготовке к семинарским и практическим занятиям.	Протокол № 9, От 20.04. 2017
3.	Методические рекомендации по использованию информационных и электронных учебных ресурсов.	Протокол № 9, От 20.04. 2017

План самостоятельной работы студентов

№ п/п	Наименование раздела, темы занятий	Объем	Вид работы	Возможные способы
-------	------------------------------------	-------	------------	-------------------

				<b>контроля</b>
1.	Генетика как наука. История возникновения.	2	Изучение литературы	Конспект
2.	Основы общей генетики. Генетические закономерности.	6	Изучение литературы, обобщение и составление презентации, реферат.	Реферат, презентация
3.	Классификация и причины возникновения наследственной патологии.	6	Изучение и обобщение литературы. Анализ материалов, обобщение, сравнение. Составление схем, таблиц.	Конспект, схемы, таблицы. Выступление на семинаре, конференции.
4.	Хромосомные и геномные аномалии.	6	Анализ литературы.	Примеры описаний синдромов.
5.	Генные болезни.	4	Изучение и анализ литературы, периодических изданий, интернет-ресурсов.	Реферат, презентация. Выступление на семинаре.
6.	Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакторные болезни).	4	Изучение и анализ литературы, периодических изданий, интернет-ресурсов.	Реферат, презентация. Выступление на семинаре, статья на популярную тему.
7.	Генетика человека.	4	Изучение и анализ литературы, периодических изданий, интернет-ресурсов.	Реферат, Презентация. Выступление на семинаре.
8.	Наследственная патология в дефектологии.	4	Изучение и анализ литературы, периодических изданий, интернет-ресурсов.	Реферат, Презентация. Выступление на семинаре.

	<b>ИТОГО:</b>	<b>36</b>		

Контролируемая самостоятельная работа (КСР)

№ п/п	Наименование раздела, темы занятий	Объем	Виды работ	Форма отчетности
1	Генетика пола и его наследование. Признаки, сцепленные с полом.	1	Разработка мультимедийной презентации по теме.	презентация
2	Наследование сцепленных генов. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер.	1	Разработка мультимедийной презентации по теме.	презентация
3	Мутации. Понятие и классификация мутаций. Факторы мутагенеза.	1	Разработка мультимедийной презентации по теме.	презентация
4	Генетическая токсикология. Хромосомные и геномные аномалии. Генные болезни. Наследственная патология в дефектологии.	1	Разработка мультимедийной презентации по теме.	презентация

**8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю).**

**8.1 Перечень информационных технологий.**

Перечень лицензионного программного обеспечения 2017-2018 уч.г.
Microsoft Windows 7 ; 10 Дог. №77-АЭФ/223-ФЗ/2017 от 03.11.2017
Microsoft office профессиональный плюс 2016: word, excel, power point, Outlook, Publisher, Access, InfoPath Designer, InfoPath Filler, Lync, OneNote, Publisher, SkyDrive Pro Дог. №77-АЭФ/223-ФЗ/2017 от 03.11.2017
Антивирусное программное обеспечение: Антивирус Kaspersky Endpoint Security10 Контракт №69-АЭФ/223-ФЗ от 11.09.2017
«Антиплагиат-вуз» Дог. №385/29-еп/223-ФЗ от 26.06.2017

## 8.2 Перечень информационных справочных систем:

Доступ к электронным библиотечным системам (через личный кабинет):

1. Справочно-правовая система «Консультант Плюс» (<http://www.consultant.ru>)
2. Электронная библиотечная система eLIBRARY.RU (<http://www.elibrary.ru/>)
3. ЭБС Издательства «Лань» <http://e.lanbook.com/> ООО Издательство «Лань» Договор № 288 от 30 ноября 2016 г.
4. ЭБС «Университетская библиотека онлайн» [www.biblioclub.ru](http://www.biblioclub.ru) ООО «Директ-Медиа» Договор № 3011/2016/1 от 30 ноября 2016г.
5. ЭБС «Юрайт» <http://www.biblio-online.ru> ООО Электронное издательство «Юрайт» Договор № 3011/2016 от 30 ноября 2016 г.
6. ЭБС Издательства «Лань» <http://e.lanbook.com/> ООО Издательство «Лань» Договор № 99 от 30 ноября 2017 г.
7. ЭБС «Университетская библиотека онлайн» [www.biblioclub.ru](http://www.biblioclub.ru) ООО «Директ-Медиа» Договор № 0811/2017/3 от 08 ноября 2017 г.
8. ЭБС «Юрайт» <http://www.biblio-online.ru> ООО Электронное издательство «Юрайт» Договор №0811/2017/2 от 08 ноября 2017 г.
- 9.

**9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю) «Основы генетики».**

№	Вид работ	Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) и оснащенность
1.	Лекционные занятия	Лекционная аудитория, оснащенная презентационной техникой (проектор, экран, компьютер и ноутбук) и соответствующим программным обеспечением (ПО).
2.	Семинарские занятия	Аудитория, оснащенная презентационной техникой (проектор, экран, компьютер и ноутбук) и соответствующим программным обеспечением (ПО).
3.	Лабораторные занятия	Не предусмотрены
4.	Курсовое проектирование	Не предусмотрено
5.	Групповые (индивидуальные) консультации	Аудитория 12.
6.	Текущий контроль, промежуточная аттестация	Аудитория 13,12,16.
7.	Самостоятельная работа	Кабинет для самостоятельной работы, оснащенный компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет», программой экранного увеличения и обеспеченный доступом в электронную информационно-образовательную среду университета.

