

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Ростовский государственный экономический университет (РИНХ)»

УТВЕРЖДАЮ
Директор Таганрогского института
имени А. П. Чехова (филиала)
РГЭУ (РИНХ)
_____ С. А. Петрушенко
«20» мая 2025 г.

Рабочая программа дисциплины
Основы генетики

Направление подготовки
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) программы бакалавриата
44.03.03.01 Логопедия

Для набора 2025 года

Квалификация
Бакалавр

КАФЕДРА **биолого-географического образования и здоровьесберегающих дисциплин****Распределение часов дисциплины по семестрам / курсам**

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
Неделя	16 5/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	16	16	16	16
Практические	16	16	16	16
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Часы на контроль	36	36	36	36
Итого	108	108	108	108

ОСНОВАНИЕ

Учебный план утвержден учёным советом вуза от 28.02.2025 протокол № 9.

Программу составил(и): канд. пед. наук, Доц., Панова В.А.

Зав. кафедрой: Подберезный В. В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	усвоение обучающимися основных механизмов передачи генетической информации, лежащей в основе наследственных патологий
-----	---

2. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПК-6:	Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями
ОПК-6.1:	Знает и понимает психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями
ОПК-6.2:	Использует психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями
ПК-1:	Способен реализовывать программы коррекции нарушений развития, образования, психолого-педагогической реабилитации и социальной адаптации лиц с ОВЗ в образовательных организациях, а также в организациях здравоохранения и социальной защиты
ПК-1.1:	Демонстрирует обучающимся нормативные образцы устной и письменной речи и обеспечивает правильное воспроизведение предлагаемых образцов
ПК-1.2:	Участвует в реализации образовательно-коррекционных программ на основе личностно-ориентированного и индивидуально-дифференцированного подходов
ПК-1.3:	Планирует и проводит уроки, групповые (подгрупповые) и индивидуальные занятия с учетом особых образовательных и социально-коммуникативных потребностей, индивидуальных особенностей лиц с нарушениями речи
ПК-1.4:	Выбирает и применяет технологии коррекции нарушений речи, формирования полноценной речевой деятельности с учетом особых образовательных и социально-коммуникативных потребностей, индивидуальных особенностей лиц с нарушениями речи
ПК-1.5:	Применяет методы и приемы, способствующие развитию у обучающихся с нарушениями речи познавательной активности, самостоятельности, инициативности, творческих способностей
ПК-1.6:	Соотносит образовательные достижения лиц с нарушениями речи с планируемыми результатами обучения, воспитания, коррекции нарушений развития, психолого-педагогической реабилитации
ПК-1.7:	Разрабатывает рекомендации по корректировке организации, содержания и технологии реализации программ образования и (или) оказания логопедической помощи с учетом результатов текущего и периодического контроля результатов их освоения, мониторинга, результатов их реализации
УК-6:	Способен управлять своим временем, выстраивать и реализовывать траекторию саморазвития на основе принципов образования в течение всей жизни
УК-6.1:	Оценивает личностные ресурсы по достижению целей управления своим временем в процессе реализации траектории саморазвития
УК-6.2:	Объясняет способы планирования свободного времени и проектирования траектории профессионального и личностного роста
УК-6.3:	Демонстрирует владение приемами и техниками психической саморегуляции, владения собой и своими ресурсами
УК-6.4:	Критически оценивает эффективность использования времени и других ресурсов при решении поставленных целей и задач

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

Знать основные этапы в развитии генетики, а также имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики. (соотнесено с индикатором УК-6.1)

Знать состав, строение клетки человека, основные органоиды, отвечающие за передачу генетической информации (соотнесено с индикатором ПК-1.6)

Знать генетическую терминологию, объясняющую за реализацию наследственной информации (соотнесено с индикатором УК-6.4):

Знать закономерности процессов размножения, механизм образования соматических и половых клеток, а также возможные их патологии. (соотнесено с индикатором ОПК-6.1):

Знать характеристику основных носителей наследственного материала, их химический состав, строение, организацию. (соотнесено с индикатором ПК-1.1)

Знать основные классические законы передачи наследственного материала. (соотнесено с индикатором УК-6.2, ПК-1.7)

Знать классификацию наследственных заболеваний, методы их диагностики, лечения и коррекции. (соотнесено с индикатором ПК-1.1, ПК-1.6)

Знать классификацию изменчивости и основные факторы ее возникновения. (соотнесено с индикатором ОПК-6.1)

Уметь:					
Уметь использовать основные методы исследования наследственности и изменчивости. (соотнесено с индикатором ПК-1.7)					
Уметь использовать современные методы наследственной диагностики и основы медико-генетического консультирования. (соотнесено с индикатором ОПК-6.1)					
Уметь распознавать общие проявления наследственной патологии (соотнесено с индикатором ОПК-6.2)					
Уметь собирать клинико-генетические данные, составлять и читать родословную, (соотнесено с индикатором ПК-1.5):					
Уметь анализировать родословную определяя тип наследования признаков (соотнесено с индикатором ПК-1.4)					
Уметь разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. (соотнесено с индикатором УК-6.3)					
Уметь эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование. (соотнесено с индикатором ОПК-6)					
Уметь оказывать пациенту и родителям психологическую поддержку (соотнесено с индикатором ПК-1.2)					
Владеть:					
Владеть навыками установления генотипа родителей по генотипу ребенка. (соотнесено с индикатором ПК-1.4)					
Владеть методами определения степени риска рождения ребенка с соответствующей патологией. (соотнесено с индикатором ПК-1.3)					
Владеть методами распознавание ситуации, при которой показано медико-генетическое консультирование. (соотнесено с индикатором ОПК-6.2)					
Владеть методами сбора клинико-генетических данных, составления и чтения родословной(соотнесено с индикатором ПК-1.5):					
Владеть навыками анализа родословной определения типа наследования признаков (соотнесено с индикатором ПК-1.4,)					
Владеть методами коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. (соотнесено с индикаторами УК-6.3, ПК-1.3)					
Владеть методами медико-генетического консультирования (соотнесено с индикатором ОПК-6.1)					
Владеть методами оказания пациенту и родителям психологической поддержки(соотнесено с индикатором ОПК-6.2)					

3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Раздел 1. Основы наследственности человека

№	Наименование темы, краткое содержание	Вид занятия / работы / форма ПА	Семестр / Курс	Количество часов	Компетенции
1.1	Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. Составление и анализ родословной. Пробанд. Сибсы. Близнецовый метод. Монозиготные, дизиготные близнецы. Методы определения моно- и дизиготности. Конкордантность, дискордантность. Коэффициент наследуемости.	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.2	Методы изучения генетики человека Популяционно-статистический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-статистические методы. Метод генетики соматических клеток	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.3	Основные механизмы передачи и реализации наследственного материала Гибридологический метод Г. Менделя. Моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивания. Множественный аллеломорфизм. Виды взаимодействия аллельных (полное,	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1

	неполное, кодоминирование) и неаллельных генов (эпистаз, комплементарность, полимерия). Плейотропия. Наследование групп крови системы АВ0.				ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.4	Мутационная и модификационная изменчивость. Классификация изменчивости. Понятие и фенотипической и генотипической изменчивости. Комбинативная изменчивость. Модификационная изменчивость. Морфозы. Фенокопии.	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.5	Кариотип человека и условия его формирования. Морфология и анатомия хромосом. Классификация хромосом. Упаковка ДНК в ядре. Этапы упаковки ДНК	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.6	Виды деления клеток: амитоз, митоз, мейоз. Жизненный цикл клетки. Митотический цикл. Патологии митоза и мейоза.	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.7	Хромосомная теория наследственности. История хромосомной теории наследственности. Основные положения хромосомной теории наследственности	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.8	Методы изучения генетики человека. Популяционно-	Практические	1	2	ПК-1

	статистический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-статистические методы. Метод генетики соматических клеток	занятия			ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.9	Законы Менделя. Моногибридное скрещивание, дигибридное скрещивание, полигибридное скрещивание.	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.10	Наследование пола и признаков сцепленных с полом. Механизм наследования пола. Наследование сцепленное с половыми хромосомами	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.11	Изменчивость и ее классификация. Мутационная и модификационная изменчивость. Классификация изменчивости. Понятие и фенотипической и генотипической изменчивости. Комбинативная изменчивость. Модификационная изменчивость. Морфозы. Фенокопии.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.12	Неорганические и органические вещества клетки. Характеристика , строение и функции углеводов, жиров, белков, нуклеиновых кислот, АТФ	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2

					УК-6.3 УК-6.4
1.13	Строение клетки. Строение, состав и функции основных органоидов клетки.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.14	Синтез белка в клетке. Характеристика основных этапов синтеза белка в клетке	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.15	Кариотип человека и условия его формирования. Виды кариотипов организмов. Гомологичные хромосомы. Методы дифференциального окрашивания хромосом	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.16	Гаметогенез человека. Сперматогенез и его основные этапы. Овогенез и его основные этапы. Отличия сперматогенеза от овогенеза.	Самостоятельная работа	1	4	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.17	Методы изучения изменчивости человека. Использование методов математической статистики в изучении фенотипической изменчивости	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1

					ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.18	Классификация мутаций. Мутаген. Мутация. мутагенез. Соматические и генеративные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
1.19	Характеристика фенотипической изменчивости. Разновидности нормы реакции. Влияние факторов среды на индивидуальную изменчивость	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4

Раздел 2. Наследственные патологии и их профилактика

№	Наименование темы, краткое содержание	Вид занятия / работы / форма ПА	Семестр / Курс	Количество часов	Компетенции
2.1	Типы наследования патологий. Аутосомно-рецессивное наследование-Аутосомно-доминантное наследование. Х-сцепленное рецессивное наследование-Х-сцепленное доминантное наследование.	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.2	Характеристика и классификация наследственных патологий. Генные и хромосомные болезни. Моносомии, трисомии, анеуплоидии, гетероплоидии, полиплоидия	Лекционные занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.3	Медико-генетическое консультирование и профилактика	Лекционные занятия	1	2	ПК-1

	наследственных патологий. Основные показания к медико-генетическому консультированию. Определение степени риска наследственных патологий				ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.4	Типы наследования патологий. Расчеты риска наследования патологий. Основные закономерности наследования патологий	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.5	Характеристика генных и хромосомных болезней. Закономерности и механизм наследования генных и хромосомных болезней	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.6	Характеристика врожденных и мультифакториальных заболеваний. Механизм врожденных и мультифакториальных заболеваний. Факторы, влияющие на возникновение врожденных и мультифакториальных заболеваний. Тератогенные факторы	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.7	Медико-генетическое консультирование. Основные способы профилактики наследственных, врожденных и мультифакториальных патологий	Практические занятия	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2

					УК-6.3 УК-6.4
2.8	Наука евгеника, ее роль в развитии генетики. Основные положения евгеники, предотвращающие развитие патологий.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.9	Задачи и этапы медико-генетического консультирования	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.10	Соотношение генетических факторов и условий среды в развитии патологии.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.11	Дрейф генов и популяционные волны. Значение их в распределении генов в популяции. Методы расчёты генов патологии в популяции.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.12	Механизмы клонирования живых организмов. Этические проблемы клонирования в обществе.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4

					ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.13	Генномодифицированные продукты и объекты. Механизмы, лежащие в создании ГМО. Вред и польза ГМО.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.14	Возрастная изменчивость состава белков организма. Этапы образования РНК. Образование РНК на этапах бластулы, гаструлы, нейруляции и их значение в образовании патологий	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.15	Генетический код, его воспроизводство и значение в возникновении наследственных патологий.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.16	Специфические симптомы генных и хромосомных наследственных заболеваний.	Самостоятельная работа	1	2	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
2.17	Подготовка к промежуточной аттестации	Экзамен	1	36	ПК-1 ОПК-6 УК-6 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5

					ПК-1.6 ПК-1.7 ОПК-6.1 ОПК-6.2 УК-6.1 УК-6.2 УК-6.3 УК-6.4
--	--	--	--	--	--

4. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Структура и содержание фонда оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации представлены в Приложении 1 к рабочей программе дисциплины.

5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Учебные, научные и методические издания

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Библиотека / Количество
1	Шевченко В.А., Топорнина Н.А.	Генетика человека: Учеб. для высш. учеб. заведений	М.: ВЛАДОС, 2002	64 экз.
2	Топорнина Н.А., Стволинская Н.С.	Генетика человека: Практ. для вузов	М.: ВЛАДОС, 2003	70 экз.
3	Асанов А.Ю., Демикова Н.С.	Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений	М.: Академия, 2003	25 экз.
4	Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.	Основы генетики: клиничко-генет. основы коррекц. педагогики и спец. психологии: Учеб. пособие для студентов пед. высш. учеб. заведений	М.: ВЛАДОС, 2003	10 экз.

5.1. Учебные, научные и методические издания

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Библиотека / Количество
1	Эфроимсон, Владимир Павлович	Генетика гениальности: Биосоциальные механизмы и факторы наивысшей интеллектуальной активности	М.: Тайдекс Ко, 2003	1 экз.
2	Александров, Александр Алексеевич	Психогенетика: учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений, обучающихся по направлению и специальностям психологии	СПб.: Питер, 2006	6 экз.
3	Картель Н. А., Макеева Е. Н., Мезенко А. М.	Генетика. Энциклопедический словарь: словарь	Минск: Белорусская наука, 2011	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=86680
4	Божкова В. П.	Основы генетики: практикум	Москва: Парадигма, 2009	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=210527
5		Медицинская генетика: журнал	Москва: Гениус Медиа, 2010	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=237635
6	Костяк Т. В., Хузеева Г. Р.	Психогенетика и психофизиология развития дошкольника: учебное пособие	Москва: Московский педагогический государственный университет (МПГУ), 2016	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=469868
7	Алиханян С. И.	Современная генетика: монография	Москва: Наука, 1967	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=477783
8	Шахмурова Г. А., Халитова Р. А., Карташова Н. С.	Сборник задач по генетике: методические рекомендации по решению задач для лабораторных занятий по дисциплине «Генетика и эволюционное учение» («Генетика»): сборник задач и упражнений	Москва Берлин: Директ-Медиа, 2019	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=573210

5.1. Учебные, научные и методические издания

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Библиотека / Количество
--	---------------------	----------	-------------------	-------------------------

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Библиотека / Количество
1	Лалаева Р.И., Серебрякова Н.В.	Нарушения речи и их коррекция у детей с задержкой психического развития: учеб. пособие для студентов вузов	М.: ВЛАДОС, 2003	6 экз.
2	Лалаева Р.И., Серебрякова Н.В.	Нарушения речи и их коррекция у детей с задержкой психического развития: учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений, обучающихся по спец. 031700- "Олигофренопедагогика", 031800- "Логопедия", 031900 - "Спец. психология", 032000- "Спец. дошк. педагогика и психология"	М.: ВЛАДОС, 2004	19 экз.

5.2. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

5.3. Перечень программного обеспечения

OpenOffice

5.4. Учебно-методические материалы для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья

При необходимости по заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья учебно-методические материалы предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям здоровья и восприятия информации. Для лиц с нарушениями зрения: в форме аудиофайла; в печатной форме увеличенным шрифтом. Для лиц с нарушениями слуха: в форме электронного документа; в печатной форме. Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата: в форме электронного документа; в печатной форме.

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Помещения для всех видов работ, предусмотренных учебным планом, укомплектованы необходимой специализированной учебной мебелью и техническими средствами обучения:

- столы, стулья;
- персональный компьютер / ноутбук (переносной);
- проектор;
- экран / интерактивная доска.

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания по освоению дисциплины представлены в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины.

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Учебным планом предусмотрены следующие виды занятий:

- лекции;
- практические занятия.

Успешное изучение курса требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на практических занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с основной и дополнительной литературой.

В ходе лекционных занятий рассматриваются основные механизмы наследования признаков и патологий, формируется целостное представление об основных законах передачи наследственного материала, разнообразии наследственных заболеваний и методах их диагностики и прогнозирования, а также лечения и коррекции; приобретаются умения прогнозирования приобретения генетических патологий и расчета степени риска их проявления.

Запись лекции – одна из форм активной самостоятельной работы обучающихся, требующая навыков и умения кратко, схематично, последовательно и логично фиксировать основные положения, выводы, обобщения, формулировки. В конце лекции преподаватель оставляет время (5 минут) для того, чтобы обучающиеся имели возможность задать уточняющие вопросы по изучаемому материалу.

Вопросы, не рассмотренные на лекциях и практических занятиях, должны быть изучены студентами в ходе самостоятельной работы. В ходе самостоятельной работы каждый студент обязан прочитать основную и по возможности дополнительную литературу по изучаемой теме, дополнить конспекты лекций недостающим материалом, выписками из рекомендованных первоисточников. Выделить непонятные термины, найти их значение в энциклопедических словарях.

Кроме этого, для лучшего освоения материала и систематизации знаний по дисциплине, необходимо постоянно разбирать материалы лекций по конспектам и учебным пособиям. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией. Идя на консультацию, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

Подготовка к практическим занятиям. При подготовке к практическим занятиям студент должен изучить теоретический материал по теме занятия (использовать конспект лекций, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, при необходимости дополнить конспект, делая в нем соответствующие записи из литературных источников). В ходе практических занятий углубляются и закрепляются знания студентов по ряду рассмотренных на лекциях вопросов, развиваются навыки сбора, анализа и синтеза информации.

В начале практического занятия преподаватель знакомит студентов с темой, оглашает план проведения занятия, выдает задание. В течение отведенного времени на выполнение работы студент может обратиться к преподавателю за консультацией или разъяснениями. В конце занятия проводится прием выполненных работ, собеседование со студентом. Результаты выполнения практических работ оцениваются в баллах, в соответствии с балльно-рейтинговой системой.

По согласованию с преподавателем студент может подготовить реферат по теме занятия. Контроль самостоятельной работы студентов над учебной программой курса осуществляется в ходе занятий методом устного опроса или посредством тестирования.

Для подготовки к занятиям, текущему контролю и промежуточной аттестации студенты могут воспользоваться электронно-библиотечными системами. Также обучающиеся могут взять на дом необходимую литературу на абонементе университетской библиотеки или воспользоваться читальными залами.

Методические рекомендации по написанию, требования к оформлению докладов

В целях расширения и закрепления полученных знаний при изучении данной дисциплины, студенту предлагается написание доклада.

Доклад – продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-исследовательской или научной темы. Тему доклада студент выбирает, исходя из круга научных интересов на первых семинарских занятиях. Выполнение доклада преследует главную цель – использовать возможности активного, самостоятельного обучения в сочетании с другими формами учебных занятий и заданий по дисциплине. Подготовка осуществляется во внеаудиторное время. На подготовку дается одна-две недели. За неделю до выступления студент должен согласовать с преподавателем план выступления. Регламент – 5-7 мин. на выступление.

Выполнение доклада позволяет решать следующие задачи обучения:

- глубже изучить отдельные темы учебной дисциплины;
- активизировать творческие способности учащихся, реализовать преимущества целенаправленной самоподготовки;
- позволяет дополнить текущий контроль знаний студентов;
- выработать навыки выполнения самостоятельной письменной работы, уметь работать с литературой, четко и последовательно выражать свои мысли.

Требования, предъявляемые к докладу:

- полное, глубокое и последовательное освещение темы;

- использование разнообразной литературы и материалов – учебных, статистических, нормативных, научных источников;
- ссылки на используемую литературу по тексту;
- самостоятельность изложения;
- аккуратность оформления работы;
- соблюдение установленных сроков написания и предоставления работы преподавателю.

Оформление доклада.

При написании доклада студенту следует соблюдать следующие требования к его оформлению:

1. Доклад выполняется на бумаге формата А4 машинописным способом: размер шрифта – 14 шрифт Times New Roman через полтора интервала; размер полей: левое – 20 мм, правое – 20 мм, верхнее и нижнее – 20 мм; нумерация страниц – в правом верхнем углу. Объем доклада: 10-12 листов.
2. Список использованных источников литературы не менее 10.
3. Структура доклада:
 - ☐ титульный лист;
 - ☐ лист содержания,
 - ☐ основная часть работы,
 - ☐ список использованной литературы,

□ приложения.

Во введении указывается теоретическое и практическое значение темы и ее вопросов. Здесь также важно сформулировать цели и задачи, связанные с изучением и раскрытием темы, вкратце аргументировать план работы. Объем введения обычно не превышает 1 страницы.

В заключении приводятся основные, ключевые положения и выводы, которые вытекают из содержания работы. Весьма уместна и важна формулировка того, что дало вам изучение данной темы для накопления знаний по изучаемому курсу. Объем заключения может составлять до 2 страниц.

В списке использованной литературы источники приводятся в следующем порядке: сначала нормативно-правовые акты; затем научная, учебная литература, а также статьи из периодических изданий в алфавитном порядке с указанием полных выходных данных: фамилия и инициалы автора, название работы, место и год издания, название издательства; в конце списка приводятся официальные Интернет-ресурсы.

Приложение №1

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации

1.1. Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся. Текущий контроль знаний обучающихся предполагает:

- опрос обучающихся на семинарских занятиях;
- тестирование по отдельным темам дисциплины;
- разбор конкретных ситуаций; проведение круглых столов по отдельным проблемам, дискуссии; проведение контрольных срезов знаний студентов.

Методические рекомендации по подготовке к семинару

Семинар (от лат. *seminarium* – «рассадник», переносное – «школа») - один из основных видов учебных практических занятий, состоящий в обсуждении студентами предложенной заранее темы, а также сообщений, докладов, рефератов, выполненных ими по результатам учебных исследований.

Ценность семинара как формы обучения состоит в следующем:

- студенты имеют возможность не просто слушать, но и говорить, что способствует усвоению материала: подготовленное выступление, высказанное дополнение или вывод «включают» дополнительные механизмы памяти;

- происходит углубление знаний за счет того, что вопросы рассматриваются на более высоком, методологическом, уровне или через их проблемную постановку;

- немаловажную роль играет обмен знаниями: нередко при подготовке к семинару студентам удается найти исключительно интересные и познавательные сюжеты, что расширяет кругозор всей группы;

- развивается логическое мышление, способность анализировать, сопоставлять, делать выводы;

- на семинаре студенты учатся выступать, дискутировать, обсуждать, аргументировать, убеждать, что особенно важно для будущих специалистов;

- имея возможность на занятии говорить, студенты учатся оперировать необходимой в их будущей работе терминологией.

В обобщенном виде можно выделить 3 основных вида семинаров:

- 1) обычные, или систематические, предназначенные для изучения курса в целом;

- 2) тематические, обычно применяемые для углубленного изучения основных или наиболее важных тем курса;

- 3) спецсеминары исследовательского характера с независимой от лекций тематикой.

При подготовке к семинару основная задача – найти ответы на поставленные вопросы, поэтому лучше законспектировать найденный материал.

Чтобы наиболее рационально и полно использовать все возможности семинара как вида занятия, для подготовки к нему студентам также необходимо:

- внимательно прочесть конспект лекции по данной тематике;
- ознакомиться с соответствующими разделами учебной литературы;
- проработать дополнительную литературу и источники по теме занятия.

Критерии оценки:

- *оценка «зачтено»* выставляется студенту, если ответ полный и правильный; материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком; ответ самостоятельный, при этом могут быть допущены две-три несущественные ошибки, исправленные по требованию преподавателя;
- *оценка «не зачтено»* выставляется студенту, если при ответе обнаружено непонимание обучающимся основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые обучающийся не смог исправить при наводящих вопросах преподавателя или ответ отсутствует.
- При подготовке к тестированию необходимо внимательно прочесть составленные ранее конспекты лекций, просмотреть порядок выполнения практических работ и основные полученные в ходе практических занятий выводы. Ответить на контрольные вопросы. Сверить список вопросов с имеющейся информацией. Недостающую информацию необходимо найти в учебниках (учебных пособиях) или в других источниках информации. Основные этапы подготовки:
 - составление краткого плана подготовки;
 - выделение основных положений, которые необходимо запомнить, повторить, выучить;
 - выборочная проверка своих знаний по каждой теме (разделу);
 - определение наиболее уязвимых мест в подготовке;
 - проработка конспектов по ним;
 - повторная выборочная проверка.

1.2.ПРИМЕР ОЦЕНОЧНОГО СРЕДСТВА. ПРИМЕР ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ В КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫХ МАТЕРИАЛАХ (КИМ) ТЕОРЕТИЧЕСКОГО ХАРАКТЕРА (ТЕСТЫ).

Тест 3. Кариотип, строение и упаковка ДНК в хромосомах.

1. Растительная клетка в отличие от животной имеет
 - а. митохондрии в. аппарат Гольджи
 - б. лизосомы г. пластиды
2. Животная клетка в отличие от растительной не имеет
 - А. клеточной стенки в. лизосомы
 - Б. ЭПС г. рибосомы
3. Синтез белка происходит в
 - А. Лизосомах в. рибосомах
 - Б. митохондриях г. пластидах
4. За процессы образования и хранения энергии в клетке отвечает
 - а. митохондрии в. рибосомы
 - б. лизосомы г. ЭПС
5. Хромосома состоит из
 - а. одной молекулы ДНК в. двух молекул ДНК
 - б. трех молекул ДНК г. четырех молекул ДНК
6. В ядре клетки человека содержится ДНК
 - а. 1 см в. 1 метр
 - б. 2 см г. 2 метра
7. В кариотипе человека отсутствуют хромосомы
 - а. акроцентрические в. метацентрические
 - б. телоцентрические г. субметацентрические
8. Центромера делит хроматиду на
 - А. плечи в. биваленты
 - Б. хромосомы г. хиазмы
9. Сердцевина нуклеосомы состоит из молекул гистоновых белков
 - А. 2 в. 8
 - Б. 4 г. 6
10. Упаковка ДНК в нуклеосомы укорачивает молекулу ДНК в
 - а. 10 раз в. 40 раз

- б. 6 раз г. 100 раз
11. Упаковка ДНК в соленоид укорачивает молекулу ДНК в
а. 10 раз в. 40 раз
б. 6 раз г. 100 раз
12. Хроматин состоит из
а. жиров, белков, углеводов, ДНК в. жиров, белков, углеводов, РНК
б. ДНК и белков г. РНК, ДНК, белков, жиров
13. Нуклеосомы находятся
а. в цитоплазме в. ядре
б. клеточной мембране г. митохондрии
14. В клетке хромосомы заметны
а. в течение всей жизни клетки в. только при мейозе
б. с профазы митоза и мейоза г. только в период митоза.
15. У человека хромосом
а. 44 в. 48
б. 22 г. 23
16. У человека пар аутомосом
а. 44 в. 48
б. 22 г. 23

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ:

ОЦЕНИВАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ВЫПОЛНЕНИЯ КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНОГО МАТЕРИАЛА (КИМ) ТЕОРЕТИЧЕСКОГО ХАРАКТЕРА (ТЕСТЫ)

Оценивание выполнения тестов

4-балльная шкала (уровень освоения)	Показатели	Критерии
Отлично	1. Полнота выполнения	выполнено 27-30 заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан

(повышенный уровень)	тестовых заданий; 2. Своевременность выполнения; 3. Правильность ответов на вопросы; 4. Самостоятельность тестирования.	полный, развернутый ответ на поставленный вопрос;
Хорошо (базовый уровень)		выполнено 22-26 заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос; однако были допущены неточности в определении понятий, терминов и др.
Удовлетворительно (пороговый уровень)		выполнено 19-21 заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан неполный ответ на поставленный вопрос, в ответе не присутствуют доказательные примеры, текст со стилистическими и орфографическими ошибками.
Неудовлетворительно (уровень не сформирован)		выполнено 1-18 заданий предложенного теста, на поставленные вопросы ответ отсутствует или неполный, допущены существенные ошибки в теоретическом материале (терминах, понятиях).

1.3.Рекомендуемый перечень вопросов для самостоятельной подготовки:

1. Критические периоды эмбрионального развития.
2. Тератогенные факторы.
3. Возрастная изменчивость состава белков организма.
4. Генотип и фенотип.
5. Пенетрантность и экспрессивность признака.
6. Мультифакториальные болезни и их зависимость от факторов внешней среды

1.4. ПРЕДЛАГАЕМ СЛЕДУЮЩИЙ АЛГОРИТМ ДЛЯ РЕШЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ

1. Чтение условия задачи.
2. Введение буквенного обозначения доминантного и рецессивного признаков.
3. Составление схемы 1-го скрещивания, запись фенотипов, а затем генотипов родительских особей.
4. Запись типов гамет, которые могут образовываться во время мейоза.
5. Определение генотипов и фенотипов потомков, образующихся в результате оплодотворения.
6. Составляем схему второго скрещивания, если требует условие задачи
7. Определяем гаметы, которые дает каждая особь.
8. Составляем решетку Пеннета и определяем генотипы и фенотипы потомков.

9. Отвечаем на вопросы задачи полными предложениями, записывая все вычисления.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ:

ОЦЕНИВАНИЕ ОТВЕТОВ ПРАКТИЧЕСКОЙ РАБОТЫ

Количество баллов	Показатели	Критерии
85-100(отлично)	1. Самостоятельность выполнения работы; 2. Полнота выполнения практического задания; 3. Формальная правильность выполнения практического задания; 4. Соблюдение принципа «соответствия» в работе (соответствие различных составляющих (частей) работы друг другу); 5. Последовательность и структурированность выполнения задания; 6. Корректность оформления итоговой практической работы	Задание выполнено самостоятельно и полностью (в работе присутствуют и раскрыты все необходимые её составляющие (пункты, части, разделы)); студент не допустил формальных ошибок; в работе соблюдается принцип «соответствия» между различными составляющими (пунктами, частями, разделами); характеризуется последовательным (логичным) изложением материала, как в целом, так и в рамках отдельных составляющих (частей) работы; работа и список литературы к ней корректно оформлены в соответствии с требованиями ГОСТ. Таким образом, студент выполнил предложенное практическое задание без ошибок.
70-84(хорошо)		Задание выполнено в основном самостоятельно и полностью (в работе присутствуют и раскрыты все необходимые её составляющие (пункты, части, разделы)); но студент допустил несколько формальных ошибок; в работе в основном соблюдается принцип «соответствия» между различными составляющими (пунктами, частями, разделами), но есть

		незначительные несоответствия; характеризуется последовательным (логичным) изложением материала, как в целом, так и в рамках отдельных составляющих (частей) работы; работа и список литературы к ней оформлены в соответствии с требованиями ГОСТ, но есть незначительные единичные ошибки. Таким образом, студент выполнил предложенное практическое задание с незначительными ошибками.
50-69(удовлетворительно)		Работа выполнена с невысоким процентом самостоятельности; задание выполнено не полностью (в работе отсутствуют или не раскрыты как минимум одна из необходимых её составляющих (пунктов, частей, разделов)); студент допустил несколько формальных ошибок; в работе в основном соблюдается принцип «соответствия» между различными составляющими (пунктами, частями, разделами), но есть незначительные несоответствия; имеются не последовательности в изложении материала, либо в целом, либо в рамках отдельных составляющих (частей) работы; работа и список литературы к ней оформлены в основном в соответствии с требованиями ГОСТ, но допущены существенные и\или многочисленные ошибки. Таким образом, студент выполнил предложенное практическое задание с многочисленными несущественными и\или 2-4 существенными и\или 1-3 принципиальными ошибками.
0-49(неудовлетворительно)		Задание практически не выполнено или выполнено только частично: Работа выполнена с низким процентом самостоятельности; в

		работе отсутствуют или не раскрыты две и более необходимых её составляющих (пунктов, частей, разделов); студент допустил многочисленные формальные ошибки; в работе не соблюдается принцип «соответствия» между различными составляющими (пунктами, частями, разделами); изложение материала не последовательно либо в целом, либо в рамках отдельных составляющих (частей) работы; работа и список литературы к ней оформлены не в соответствии с требованиями ГОСТ. Таким образом, студент выполнил предложенное практическое задание с многочисленными и существенными и\или принципиальными ошибками.
--	--	--

1.5.РЕКОМЕНДУЕМЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ПОДГОТОВКИ:

1. Генные болезни, лежащие в основе наследственных форм интеллектуальных нарушений, эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения
2. Хромосомные болезни, лежащие в основе наследственных форм интеллектуальных нарушений, эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.
3. Генные болезни, лежащие в основе нарушений опорно-двигательного аппарата
4. Хромосомные болезни, лежащие в основе нарушений опорно-двигательного аппарата.
5. Медико-генетическое консультирование.
6. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.
7. Методы пренатальной диагностики.
8. Профилактика и лечение наследственных болезней.

Вопросы к экзамену

1. Предмет и задачи генетики. Понятие о генетически модифицированных продуктах. Клонирование.
2. Краткая история развития генетики.
3. Строение и функции органелл клетки.
4. Строение и функции ядра, ДНК и РНК.
5. Состав и упаковка ДНК в хромосомах.
6. Кариотип человека, строение хромосом.
7. Клеточный цикл, Митоз, его патологии.

8. Мейоз и его патологии.
9. Гаметогенез человека. Оплодотворение.
10. Генетический код, его свойства, воспроизводство генетического кода.
11. Ген, его свойства. Геном человека.
12. Моногибридное скрещивание.. Гибридологический метод изучения наследственности. Правило формирования и единообразия 1-го поколения.
13. Правило расщепления при моно- и дигибридном скрещивании. Правило частоты гамет.
14. Влияние на расщепление по фенотипу степени доминирования признаков. Полное, неполное доминирование, кодоминирование. Множественный аллеломорфизм..
15. Взаимодействие неаллельных генов. Эпистаз, комплементарность, полимерия. Плейотропное действие генов.
16. Гены модификаторы. Летальные гены. Генный баланс и генетическая среда.
17. Сцепленное наследование признаков. Кроссинговер. Генетическая карта хромосом
18. Основные положения хромосомной теории наследственности.
19. Наследование пола и признаков. Наследование ограниченное и контролируемое полом. Практическое использование признаков, сцепленных с полом.
20. Изменчивость, ее классификация.
21. Комбинативная изменчивость.
22. Модификационная изменчивость
23. Мутационная изменчивость. Мутагенез, мутация, мутагены.
24. Генные и хромосомные мутации, их виды.
25. Геномные мутации. Полиплоидия и гетероплоидия
26. Методы изучения изменчивости. Вариационный ряд, его построение и изображение.
27. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.
28. Спонтанные и индуцированные мутации. Их сходство и отличие. Факторы их вызывающие.
29. Аутосомно- доминантное и аутосомно- рецессивное наследование признаков.
30. Наследование заболеваний, сцепленных с полом.
31. Основные методы изучения наследственности живых организмов.
32. Влияние генов и среды на развитие признаков.
33. Роль генетической информации на начальных этапах эмбриогенеза.
34. Критические периоды развития. Тератогенные факторы. Возрастная изменчивость состава белков организма.
35. Генотип и фенотип. Пенетрантность и экспрессивность признака.
36. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи.
37. Хромосомные болезни, лежащие в основе расстройств речи.

38. Генные болезни, лежащие в основе расстройств речи.
39. Генные болезни, лежащие в основе наследственных форм интеллектуальных нарушений, эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.
40. Хромосомные болезни, лежащие в основе наследственных форм интеллектуальных нарушений, эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.
41. Генные болезни, лежащие в основе нарушений опорно-двигательного аппарата
42. Хромосомные болезни, лежащие в основе нарушений опорно-двигательного аппарата.
43. Генные болезни, лежащие в основе глухоты и тугоухости, детской слепоты и слабовидения.
44. Хромосомные болезни, лежащие в основе глухоты и тугоухости, детской слепоты и слабовидения.
45. Медико-генетическое консультирование.
46. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.
47. Методы пренатальной диагностики.
48. Профилактика и лечение наследственных болезней.
49. Близнецовый метод изучения наследственности. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
50. Характеристика мультифакториальных заболеваний. Врожденные заболевания, их виды.
51. Генеалогический метод изучения наследственности человека. Составление родословной.
52. Популяционно-статистический метод. Закон Харди – Вайнберга.
53. Цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический методы изучения наследственности человека.
54. Метод генетики соматических клеток. Его значение в генетике человека.

Методические рекомендации по подготовке к решению задач

Решение задач, которое показывает степень формирования у студентов практических навыков. Решение задач является традиционным и важнейшим методом проведения, как практических занятий, так и промежуточной аттестации, поэтому следует более детально остановиться на рассмотрении основных подходов к решению задач.

В зависимости от изучаемой темы преподаватель предлагает студентам для решения задачи. Задачи требуют конкретного решения на определенной аналитической или алгоритмической основе. В процессе решения задач

осваиваются алгоритмы педагогического мышления в сфере осознания материальной наследственной основы нарушений речи без овладения которыми невозможно успешное коррекция речевых функций ребенка.

Эти алгоритмы включают в себя:

- изучение конкретных условий поставленной задачи требующей обоснования или решения;
- оценка задачи элементов условия и отнесение ее к определенному типу
- поиск соответствующих решений из ранее изученного теоретического или практического материала;
- запись решения на основе использования генетических понятий и символике
- обоснование принятого решения, его формулирование в письменном или устном виде;

Условия задач включают все данные, необходимые для вынесения определенного решения по вопросу, сформулированному в тексте задачи. В ответе на поставленный в задаче вопрос (вопросы) необходимо дать обоснованную оценку предложенной ситуации. При этом выводы должны быть мотивированы.

Методические рекомендации по подготовке к тестированию

Задачи к экзамену

Задача 1

Синдром Барде-Бидля наследуется рецессивно. Определите вероятность рождения ребенка с этим синдромом, если оба родителя гетерозиготы по данному гену

Задача 2

Определите степень риска рождения ребенка с фенилкетонурией, если оба родителя имеют в генотипе этот рецессивный ген.

Задача 3

У ребенка первая группа крови. Определите возможные генотипы родителей по группам крови.

Задача 4

У ребенка четвертая группа крови. Определите возможные группы крови родителей.

Задача 5

Гемолитическая анемия Минковского-Шоффара наследуется доминантно. Определите вероятность рождения ребенка с этим синдромом, у здоровой матери и отца с этим заболеванием гетерозиготного по данному гену.

Задача 6.

Альбинизм наследуется по рецессивному типу. Определите степень риска рождения ребенка с этой патологией, если у обоих родителей в генотипе имеется этот ген

Задача 7.

Амавротическая идиотия наследуется по рецессивному типу. Определите степень риска рождения ребенка с этой патологией, если у обоих родителей в генотипе имеется этот ген

Задача 8.

У матери 3 и у отца 4 группа крови. Какая группа крови возможна у детей?

Задача 9.

В роддоме перепутали мальчиков с 1 и 3 группами крови. Определите к какой семье относятся дети если в одной семье оба родителя со 2 группой крови, а в другой с 4 и 1

Задача 10.

Болезнь Гоше наследуется по рецессивному типу. Определите степень риска рождения ребенка с этой патологией, если у обоих родителей в генотипе имеется этот ген.

Задача 11.

У кур нормальное оперение доминирует над шелковистым. От двух нормальных по фенотипу гетерозигот получено 98 цыплят. Сколько из них ожидается нормальных, сколько шелковистых?

Задача 12.

Общая масса молекул ДНК в 46 хромосомах ядра соматической клетки человека составляет $6 \cdot 10^{-9}$ мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в ядрах в конце интерфазы, конце телофазы мейоза I и телофазы мейоза II. Ответ поясните.

Задача 13.

В молекуле ДНК 180 нуклеотидов с тиминном, что составляет 18% от общего числа. Определите число нуклеотидов с цитозином, гуанином, аденином в данной молекуле

Задача 14.

1. Фрагмент цепи иРНК имеет последовательность нуклеотидов

У Г Ц Г А У Ц У А. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной ей двойной цепи ДНК

Задача 15.

Фрагмент цепи иРНК имеет последовательность нуклеотидов

1. Г Г Ц А А У Ц У У. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной ей двойной цепи ДНК.

Задача 16.

Миопатия Дюшена определяется рецессивным геном сцепленным с X хромосомой. Определите вероятность рождения мальчика с этой патологией, если ее мать здорова, а отец болен

Задача 17.

Синдром Ленца определяется рецессивным геном, сцепленным с X хромосомой. Определите вероятность рождения девочки с этим синдромом, если ее мать здорова, но у ее отца была эта патология, а ее супруг болен

Задача 18.

В семье, где оба родителя имели нормальный слух, родился глухой ребенок. Какой признак является доминантным? Каковы генотипы всех членов этой семьи?

Задача 19.

Определить процентную вероятность рождения здоровых детей в молодой семье, если невеста имеет нормальное зрение, хотя её родная сестра с признаками дальтонизма. У жениха мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

Задача 20.

Определите вероятность рождения у родителей с положительным резус фактором ребенка с отрицательным резус фактором.

Задача 21.

Синдром Ленца определяется рецессивным геном, сцепленным с X хромосомой. Определите вероятность рождения девочки с этим синдромом, если ее мать здорова и все ее предки были здоровы, а ее супруг болен.

Темы докладов

Наследственность и речь человека

2. Генетика поведения человека

3. Гены гениальности

4. Наследственные болезни, лежащие в основе речевых нарушений

5. Влияние генов на сексуальную ориентацию

6. Наследственная природа нервных заболеваний

7. Влияние радиации на геном человека

8. Генетика психических заболеваний

9. Открытие гена речи.

10. Профилактика наследственных патологий

11. Профилактика наследственных болезней
12. Алкоголизм и потомство
13. Влияние генетических и средовых факторов на темперамент
14. Наследование интеллекта
15. Хромосомные абберации у человека
16. Врожденные пороки развития
17. Генная терапия наследственных болезней
18. Генетическая природа шизофрении
20. Генетическая природа неврозов
21. Генетическая природа диабета
22. Евгеника

Критерии оценки:

Каждый доклад оценивается максимум в 5 баллов:

- 4-5 баллов - системность, обстоятельность и глубина излагаемого материала; знакомство с научной и учебной литературой; способность воспроизвести основные тезисы доклада без помощи конспекта; способность быстро и развернуто отвечать на вопросы преподавателя и аудитории; наличие презентации к докладу;
- 3 балла - развернутость и глубина излагаемого в докладе материала; знакомство с основной научной литературой к докладу; при выступлении частое обращение к тексту доклада; некоторые затруднения при ответе на вопросы (неспособность ответить на ряд вопросов из аудитории); наличие презентации;
- 1-2 балла - правильность основных положений доклада; наличие недостатка информации в докладе по целому ряду проблем; использование для подготовки доклада исключительно учебной литературы; неспособность ответить на несложные вопросы из аудитории и преподавателя; неумение воспроизвести основные положения доклада без письменного конспекта; наличие презентации;
- 0 баллов - поверхностный, неупорядоченный, бессистемный характер информации в докладе; при чтении доклада постоянное использование текста; полное отсутствие внимания к докладу аудитории; отсутствие презентации.

Каждый доклад максимально оценивается в 5 баллов. Наличие презентации - 1 балл. В течение семестра студент должен подготовить минимум 2, максимально 4 доклада и выступить с ним на семинаре.

Если студент подготовил к докладу презентацию, то тогда ему начисляется ещё 1балл

Текущая аттестация по дисциплине проводится с помощью следующих оценочных средств:

Оценочные средства	Форма проведения	Порядок проведения	Шкала оценивания	Критерии оценивания
Опрос по разделу: «Основы наследственности человека», « Наследственные патологии и их профилактика»	устно	По 4 вопросов отвечающему по каждому разделу	Каждый вопрос оценивается максимум в 0,5 баллов. Максимум 15 балла	Каждый ответ оценивается максимум в 0.5 балла 0,5 балла - дан полный, развёрнутый ответ на поставленный вопрос, в соответствии с логикой изложения, 0,3 балла - в ответе на поставленный вопрос были неточности; 0,1 балл - в ответе на поставленный вопрос были допущены грубые ошибки; 0 баллов - обучающийся не владеет материалом по заданному вопросу.
Доклад по разделу: «Основы наследственности человека», « Наследственные патологии и их профилактика»	устно	Каждый отвечает Примеры катастрофических ЧС по каждому разделу по годам (года распределяются по списку)	Каждый доклад максимально оценивается в 5 баллов. Наличие презентации - 1 балл. Максимально 15 баллов.	Для каждого ответа: 5 балла – в докладе дана подробная генетическая характеристика процесса или явления, приведены несколько примеров; 3 балла – допущены неточности, мало примеров; 1 балл – приведён один пример, допущены ошибки.
Контрольная работа разделам: «Основы наследственности	письменно	По вариантам. В каждом варианте	Каждая работа максимально оценивается в 30	За каждый правильный ответ 2 балла. 2 балла - дан полный, развёрнутый ответ

человека», « Наследственные патологии и их профилактика»		7 вопросов	баллов	на поставленный вопрос, в соответствии с логикой изложения, 1,5 балла - в ответе на поставленный вопрос были неточности; пл - в ответе на поставленный вопрос были допущены грубые ошибки; плов - обучающийся не владеет материалом по заданному вопросу.
Решение генетических задач	письменно	По несколько задач	Каждая задача оценивается максимум в 0,5 баллов. Максимум 11 баллов	0,5 балла – дано верное решение и есть развёрнутое объяснение решения задачи 0,3 балла - дано верное решение , но в ходе решения были неточности; 0,1 балл - в решении были допущены грубые ошибки; 0 баллов - дано неверное решение, обучающийся не владеет материалом по заданному вопросу.
Конспект лекций	письменно	предоставить тетрадь с законспектирован ным материалом	Максимально 9 баллов	За каждую написанную лекцию по 2 балла, качество и структурирование материала всех лекций добавляет 2 балла,
Тест по всем разделам	Письменно с применением компьютерных	8 вопросов	Максимально 20 баллов	Выполнено правильно от 85 до 100% задания - 5 баллов; Выполнено правильно от 68 до 84% задания

	технологий			- 4 балла; Выполнено правильно от 51 до 67% задания - 3 балла; Выполнено правильно от 40 до 50% задания - 2 балла
--	------------	--	--	---

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в виде:

Вид ПА	График проведения	Форма проведения	Порядок проведения	Шкала оценивания	Критерии оценивания
Экзамен	В соответствии с расписанием	устно	По билетам: 3 вопроса	100 бальная	От 85 до 100 баллов «отлично», от 67 до 84 «хорошо», от 50 до 66 «удовлетворительно»

1.6.ПЕРЕЧЕНЬ КОМПЕТЕНЦИЙ, ФОРМИРУЕМЫХ ДИСЦИПЛИНОЙ

«Основы генетики»

(наименование дисциплины)

ЗУН, составляющие компетенцию	Показатели оценивания	Критерии оценивания	Средства оценивания
УК-6: Способен управлять своим временем, выстраивать и реализовывать траекторию саморазвития на основе принципов образования в течение всей жизни			

Знать: основные этапы в развитии генетики, а также имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики. состав, строение клетки человека, основные органоиды, отвечающие за передачу генетической информации генетическую терминологию, объясняющую за реализацию наследственной информации закономерности процессов размножения, механизм образования соматических и половых клеток, а также возможные их патологии. характеристику основных носителей наследственного материала, их химический состав, строение, организацию. основные классические законы передачи наследственного материала. классификацию наследственных заболеваний, методы их диагностики, лечения и коррекции. классификацию изменчивости и основные факторы ее возникновения.	- формулирует ответы на поставленные вопросы, применяя систему понятий и категорий дисциплины; - демонстрирует знание особенностей передачи наследственной информации - выделяет специфику структурно-функциональной организации соматических и половых клеток, особенности процессов гаметогенеза - демонстрирует знание законов передачи наследственного материала; классификацию изменчивости и	- полнота и содержательность ответа; - полнота и логичность содержания доклада, связь с практической деятельностью, - аргументация и обоснование выдвинутых идей, наличие примеров, выводов, обобщений;	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -
Уметь: использовать основные методы исследования наследственности и изменчивости. использовать современные методы наследственной диагностики и основы медико-генетического консультирования. распознавать общие проявления наследственной патологии	- применяет систему понятий и категорий при описании, идентификации типа наследования признаков - демонстрирует умение работать с оптическими приборами, проводить учебно-	- полнота и содержательность ответа - правильность использования терминологии при описании, идентификации, классификации основных генетических процессов	Тесты (Т): Зачет (Зр) – Опрос- (О)

собирают клинико-генетические данные, составлять и читать родословную, анализировать родословную определяя тип наследования признаков разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование. оказывать пациенту и родителям психологическую поддержку	исследовательскую работу по изучению и анализу мутаций распознает по полученным данным и делает вывод о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования	- правильность составления и оформления основных законов генетики - полнота и логичность содержания, связь с практической деятельностью, аргументация и обоснование выдвинутых идей, наличие примеров, выводов, обобщений;	
Владеть установления генотипа родителей по генотипу ребенка методами определения степени риска рождения ребенка с соответствующей патологией. методами распознавание ситуации, при которой показано медико-генетическое консультирование. методами сбора клинико-генетических данных, составления и чтения родословной навыками анализа родословной определения типа наследования признаков методами коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. методами медико-генетического консультирования методами оказания пациенту и родителям психологической поддержки	- использует систему современных генетических данных для установления генотипа родителей по генотипу ребенка демонстрирует умение определения степени риска рождения организма с соответствующим признаком - демонстрирует умение решения всех изученных типов задач	-правильность применения терминологии; - полнота и логичность содержания, аргументация, наличие выводов, обобщений; - обоснованность выводов, учет наследственности и фенотипических признаков	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -

ОПК-6: Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями

Знать: основные этапы в развитии генетики, а также имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики. состав, строение клетки человека, основные органеллы, отвечающие за передачу генетической информации генетическую терминологию, объясняющую наследственную информацию закономерности процессов размножения, механизм образования соматических и половых клеток, а также возможные их патологии. характеристику основных носителей наследственного материала, их химический состав, строение, организацию. основные классические законы передачи наследственного материала. классификацию наследственных заболеваний, методы их диагностики, лечения и коррекции. классификацию изменчивости и основные факторы ее возникновения.	- демонстрирует знание способов поиска и представления информации в соответствии с поставленной задачей; - принципов и приёмов работы с научной и справочной литературой, интернет-ресурсами, интерпретации полученных результатов, - выполняет требования к написанию и составлению докладов, основные приемы и способы оформления, представления и интерпретации результатов работ;	- полнота и логичность содержания, безопасность практической деятельности, аргументация, наличие выводов, обобщений; - обоснованность решения, выводов, учет взаимосвязи между строением и свойствами микробиологических объектов,	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -
Уметь: использовать основные методы исследования наследственности и изменчивости.	- применяет систему понятий и категорий при описании, идентификации, передачи наследственных признаков в	- точность применения алгоритма работы с определителями растений; - правильность описания,	Опрос- (О) Тест(Т)

использовать современные методы наследственной диагностики и основы медико-генетического консультирования. распознавать общие проявления наследственной патологии собирать клинико-генетические данные, составлять и читать родословную, анализировать родословную определяя тип наследования признаков разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование. оказывать пациенту и родителям психологическую поддержку	поколениях осуществляет анализ и синтез полученной информации; - составляет морфологические описания, схемы и изображения мутаций , интерпретирует данные микроскопии, идентифицирует и описывает отличительные структурные элементы; - использует научную и справочную литературу, интернет-ресурсы при подготовке к занятиям	идентификации и классификации основных видов растений; -полнота и логичность содержания, аргументация, наличие примеров, выводов, обобщений; - обоснованность решения, выводов на основе взаимосвязи и взаимообусловленности мест обитания и функциональных и морфологических особенностей растительных организмов;	Экзамен (3) -
Владеть навыками установления генотипа родителей по генотипу ребенка. методами определения степени риска рождения ребенка с соответствующей патологией. методами распознавание ситуации, при которой показано медико-генетическое консультирование. методами сбора клинико-генетических данных, составления и чтения родословной навыками анализа родословной определения типа наследования признаков методами коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре	- проводит расчеты для решения генетических задач по наследованию сцепленному с полом и аутосомами Правильно оформляет решение генетических задач демонстрирует грамотное составление генетической карты хромосом	- точность применения алгоритма работы по решению генетических задач -полнота и логичность содержания, аргументация, наличие примеров, выводов, обобщений; - обоснованность решения, выводов на основе знания генетических механизмов	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (3) -

дефекта в медицинском прогнозе. методами медико-генетического консультирования методами оказания пациенту и родителям психологической поддержки		наследственности организмов	
ПК-1: Способен реализовывать программы коррекции нарушений развития, образования, психолого-педагогической реабилитации и социальной адаптации лиц с ОВЗ в образовательных организациях, а также в организациях здравоохранения и социальной защиты			
Знать основные этапы в развитии генетики, а также имена и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики, состав, строение клетки человека, основные отвечающие за передачу генетической информации генетическую терминологию, объясняющую закономерности процессов размножения, механизмы соматических и половых клеток, а также возможные характеристики основных носителей наследственной химический состав, строение, организацию. основные классические законы передачи наследственного материала. классификацию наследственных заболеваний, диагностики, лечения и коррекции. (соотнесено с индикатором ОПК-6.1) классификацию изменчивости и основные закономерности возникновения. (соотнесено с индикатором ОПК-6.1)	- демонстрирует знание способов поиска и представления информации в соответствии с поставленной задачей; принципов и приёмов работы с научной и справочной литературой, интернет-ресурсами, интерпретации полученных результатов, - выполняет требования к написанию и составлению докладов, основные приемы и способы оформления, представления и интерпретации результатов работ;	- полнота и логичность содержания, безопасность практической деятельности, аргументация, наличие выводов, обобщений; - обоснованность решения, выводов, учет взаимосвязи между строением и свойствами микробиологических объектов,	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -
Уметь использовать основные методы исследования наследственности и изменчивости. использовать современные методы наследственной диагностики и основы медико-генетического консультирования	- применяет систему понятий и категорий при описании, идентификации, передачи наследственных признаков в поколениях	- точность применения алгоритма работы с определителями растений; правильность описания, идентификации и	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -

консультирования. распознавать общие проявления наследственной патологии собирать клинико-генетические данные, составлять и читать родословную, анализировать родословную определяя тип наследования признаков разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование оказывать пациенту и родителям психологическую поддержку	осуществляет анализ и синтез полученной информации; - составляет морфологические описания, схемы и изображения мутаций Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) - , интерпретирует данные микроскопии, идентифицирует и описывает отличительные структурные элементы; - использует научную и справочную литературу, интернет-ресурсы при подготовке к занятиям	классификации основных видов растений; -полнота и логичность содержания, аргументация, наличие примеров, выводов, обобщений; - обоснованность решения, выводов на основе взаимосвязи и взаимообусловленности мест обитания и функциональных и морфологических особенностей растительных организмов;	
Владеть навыками установления генотипа родителей по генотипу ребенка. методами определения степени риска рождения ребенка с соответствующей патологией. методами распознавание ситуации, при которой показано медико-генетическое консультирование. методами сбора клинико-генетических данных, составления и чтения родословной навыками анализа родословной определения типа наследования признаков	- проводит расчеты для решения генетических задач по наследованию сцепленному с полом и аутосомами Правильно оформляет решение генетических задач демонстрирует грамотное составление генетической карты хромосом	- точность применения алгоритма работы по решению генетических задач -полнота и логичность содержания, аргументация, наличие примеров, выводов, обобщений;	Опрос- (О) Тест(Т) Экзамен (З) -

методами коррекции и компенсации генетических нарушений речи, основываясь на структуре дефекта в медицинском прогнозе. методами медико-генетического консультирования методами оказания пациенту и родителям психологической поддержки		- обоснованность решения, выводов на основе знания генетических механизмов наследственности организмов	
---	--	---	--