

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Мордовский государственный педагогический
университет имени М.Е. Евсевьева»**

Факультет психологии и дефектологии
Кафедра биологии, географии и методик обучения

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Основы генетики**

Направление подготовки: 44.03.03 Специальное (дефектологическое)
образование

Профиль подготовки: Логопедия

Форма обучения: очная

Разработчик: кандидат биологических наук, доцент кафедры биологии,
географии и методик обучения Маскаева Т. А.

Программа рассмотрена и утверждена на заседании кафедры биологии,
географии и методик обучения, протокол № 11 от 23.05.2019 года.

Зав. кафедрой _____ Маскаева Т. А.

Программа с обновлениями рассмотрена и утверждена на заседании
кафедры биологии, географии и методик обучения, протокол № 1 от
31.08.2020 года.

Зав. кафедрой _____ Маскаева Т. А.

1. Цель и задачи дисциплины

Цель изучения дисциплины – формирование у студентов фундаментальных знаний в области медико-генетических исследований, мотивации здорового образа жизни, охраны окружающей среды и здоровья человека; формирование системы знаний о хромосомных, генных, нервных, наследственно обусловленных формах задержек речевого развития и других видов речевой патологии, что является необходимым условием профессионального становления учителя-логопеда в рамках формирования компетенций.

Задачи дисциплины:

- изучение основных понятий и законов наследственности;
- рассмотрение различных видов аномального развития человека и роли генетических факторов в их возникновении;
- знакомство с методами профилактики и лечения наследственных болезней;
- изучение роли генетических факторов в этиологии речевых нарушений у детей;
- интеграция генетических знаний в профессиональное мышление будущих коррекционных педагогов-логопедов и дефектологов.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Дисциплина К.М.05.01 «Основы генетики» изучается в составе модуля К.М.05 «Клинические основы профессиональной деятельности учителя -дефектолога» и относится к обязательной части учебного плана.

Дисциплина изучается на 1 курсе, в 1 семестре.

Для изучения дисциплины требуется знание школьного курса биологии.

Освоение дисциплины «Основы генетики» является необходимой основой для последующего изучения дисциплин и практик:

Неврологические основы логопедии;

Невропатология;

Производственная (педагогическая) практика.

Область профессиональной деятельности, на которую ориентирует дисциплина «Основы генетики», включает: 01 Образование и наука 03 Социальное обслуживание.

Типы задач и задачи профессиональной деятельности, к которым готовится обучающийся, определены учебным планом.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний.

ПКО-6 Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ.

ПКО-7 Способен осуществлять консультирование и психолого-педагогическое сопровождение лиц с ОВЗ, членов их семей и представителей заинтересованного окружения по вопросам образования, развития, семейного воспитания и социальной адаптации.

Индикаторы достижения компетенций	Образовательные результаты
ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	
ОПК-8.2. Проектирует и осуществляет	знать:

учебно-воспитательный процесс с опорой на знания основных закономерностей возрастного развития когнитивной и личностной сфер обучающихся, научно-обоснованных закономерностей организации образовательного процесса	- основные положения генетики; - биологические основы наследственности человека; - цитогенетические и молекулярно-генетические механизмы генетических процессов, в том числе причины возникновения наследственной и не наследственной изменчивости; - наследственные причины заболеваний. уметь: - проектировать здоровьесберегающую, комфортную образовательную среду на основе знания физического, социального развития обучающихся, требований санитарных норм и правил, норм безопасности. владеть: - навыками использования в профессиональной деятельности базовых знаний в области генетики.
ПКО-6. Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ограниченными возможностями здоровья.	
сопровождения деятельность	
ПКО-6.1. Анализирует документацию лиц с нарушениями речи., предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.	Знать: - специфику психологических признаков как объектов генетического исследования. Уметь: - анализировать полученные данные и разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации, основываясь на структуре дефекта. Владеть: - технологиями научного анализа, использования и обновления знаний по основам генетики.
ПКО-7. Способен осуществлять консультирование и психолого-педагогическое сопровождение лиц с ограниченными возможностями здоровья, членов их семей и представителей заинтересованного окружения по вопросам образования, развития, семейного воспитания и социальной адаптации.	
сопровождения деятельность	
ПКО-7.1. Обосновывает рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.	Знать: - причины возникновения наследственных болезней, приводящих к развитию умственной отсталости, сенсорных дефектов, нарушений эмоционально-волевой сферы и девиантного поведения у детей. Уметь: - оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью. Владеть: - способами решения генетических задач теоретического и прикладного характера.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Первый семестр
Контактная работа (всего)	36	36
Лекции	18	12
Практические занятия	18	18
Самостоятельная работа (всего)	36	36
Виды промежуточной аттестации		
Зачет		
Общая трудоемкость часы	72	72
Общая трудоемкость зачетные единицы	2	2

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

Раздел 1. Материальные и молекулярные основы наследственности

Основные понятия генетики. Задачи генетики. Методы изучения наследственности. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Метод дерматоглифики. Биохимические методы. Популяционно-статистический метод. Цитогенетический метод. Методы гибридизации соматических клеток. Метод моделирования. Генетическая символика. Законы генетики. Геном человека. Свойства и уровни организации генетического материала. ДНК-носитель наследственной информации. Строение и функции разных типов РНК. Генетический код и его свойства. Схема реализации наследственной информации. Матричные процессы в клетке.

Раздел 2. Изменчивость и наследственная патология

Мутационный процесс. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Методы изучения мутаций. Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Классификация хромосомных аномалий у человека. Клинические проявления хромосомных синдромов. Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций. Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций. Этапы онтогенеза. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию. Наследственные болезни. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Классификация наследственной патологии. Особенности патогенеза наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. Пренатальная и преимплантационная диагностики наследственных болезней. Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии.

5.2. Содержание дисциплины:

Лекции (18 ч.)

Раздел 1. Материальные и молекулярные основы наследственности (8 ч.)

Тема 1. Введение в генетику. (2 ч.)

Основные понятия генетики. Задачи генетики. Методы изучения наследственности. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Метод дерматоглифики. Биохимические методы. Популяционно-статистический метод. Цитогенетический метод. Методы гибридизации соматических клеток. Метод моделирования. История генетики. Основные разделы современной генетики.

Тема 2. Законы генетики (2 ч.)

Законы Г. Менделя. Генетическая символика. Наследование при моногибридном скрещивании. Ди- и полигибридное скрещивание. Независимое наследование отдельных

пар признаков при дигибридном скрещивании. Третий закон Менделя. Общие формулы расщепления при полигибридных скрещиваниях.

Тема 3. Наследование при взаимодействии генов. Генетика пола. Сцепление и кроссинговер. (2 ч.)

Наследование при взаимодействии генов. Типы взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, модифицирующее действие генов. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование. Хромосомная теория определения пола. Балансовая теория определения пола. Сцепление и кроссинговер. Локализация гена и генетические карты.

Тема 4. Молекулярные основы реализации наследственной информации. (2 ч.)

Эволюционное и современное представление о гене. Эволюция представлений о гене. Классическое представление о гене как о единице функции, рекомбинации и мутации. Современные представления о структуре гена и аллелизме. Молекулярные основы реализации наследственной информации. Генетическая организация ДНК. Транскрипция. Типы РНК в клетке. Обратная транскрипция. Трансляция. Основные свойства генетического кода.

Раздел 2. Изменчивость и наследственная патология (10 ч.)

Тема 5. Изменчивость, ее причины и классификация. (6 ч.)

Изменчивость, ее причины и классификация. Классификация изменчивости. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Мутации генные, хромосомные, геномные. Мутационный процесс и его роль в эволюции жизни. Модификационная изменчивость. Понятие о норме реакции. Широта нормы реакции. Наследственные болезни человека.

Тема 6. Наследственные патологии, генетический фактор в этиологии нарушений речи. (2 ч.)

Роль наследственного фактора в формировании речевых расстройств. Влияние аномалий строения периферического речевого аппарата на нарушения речи. Функциональные расстройства речи, связанные с аномалиями психического и соматического развития.

Тема 6. Принципы медико-генетического консультирования. (2 ч.)

Генетическое консультирование. Цели генетического консультирования. Проспективное и ретроспективное консультирование. Задачи медико-генетического консультирования. Показания для медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования.

5.3. Содержание дисциплины:

Практические (18 ч.)

Раздел 1. Материальные и молекулярные основы наследственности (10 ч.)

Тема 1. Морфология хромосом. Митоз. Мейоз. Гаметогенез. (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Строение хромосом.
2. Видовая специфичность кариотипа.
3. Фазы митоза.
4. Генетический контроль клеточного цикла.
5. Биологическое значение митоза.
6. Фазы редукционного деления мейоза.
7. Фазы эквационного деления мейоза.
8. Отличие поведения хромосом в митозе от поведения хромосом в мейозе.
9. Гаметогенез у человека.
10. Генетическое значение полового размножения.

Тема 2. Наследование при взаимодействии генов. Решение задач (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Изучение расщепления при возвратном и анализирующем скрещиваниях
2. Изучение расщепления при кодоминировании и неполном доминировании.
3. Изучение наследования групп крови человека в системе ABO.
4. Анализ наследования в дигибридном скрещивании.
5. Изучение расщепления по фенотипу и по генотипу при дигибридном скрещивании.
6. Третий закон Менделя и примеры его проявления.
7. Выявление закономерностей полигибридного расщепления
8. Решение генетических задач.

Тема 3. Наследование при взаимодействии неаллельных генов (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Знакомство с явлением комплементарного взаимодействия генов. Решение задач на комплементарность.
2. Знакомство с явлением эпистаза. Решение задач на эпистатический тип взаимодействия генов.
3. Знакомство с явлением полимерного взаимодействия генов. Решение задач на полимерию.

Тема 4. Наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепленное наследование и кроссинговер (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Выявление особенностей половых хромосом.
2. Определение принципов гетеро- и гомогенности полов.
3. Знакомство с общими принципами наследования признаков, сцепленных с полом.
4. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
5. Расщепление в потомстве гибрида при сцепленном наследовании.
6. Решение генетических задач.

Тема 5. Молекулярные основы наследственности. (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Выявление структуры, функций и способов репликации ДНК.
2. Знакомство с типами, структурой и функциями РНК.
3. Определение процессов транскрипции и трансляции.
4. Выявление основных свойств генетического кода.
5. Решение задач на молекулярные основы наследственности.

Раздел 2. Изменчивость и наследственная патология

Тема 6. Классификация изменчивости (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Изучение основных типов изменчивости.
2. Знакомство с мутационной изменчивостью, явлением мутации.
3. Определение принципов классификации мутаций.
4. Изучение явления репарации ДНК.
5. Знакомство с модификационной изменчивостью.

Тема 7. Основы генетики человека и медико-генетические консультации (4 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Наследственные болезни, обусловленные мутациями генов.
2. Наследственные болезни, обусловленные мутациями хромосом.
3. Наследственные болезни, обусловленные митохондриальными генами.
4. Составление и анализ родословной.

5. Решение генетических задач.

Тема 8. Итоговая контрольная работа (2 ч.)

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (разделу)

6.1 Вопросы и задания для самостоятельной работы

Первый семестр (36 ч.)

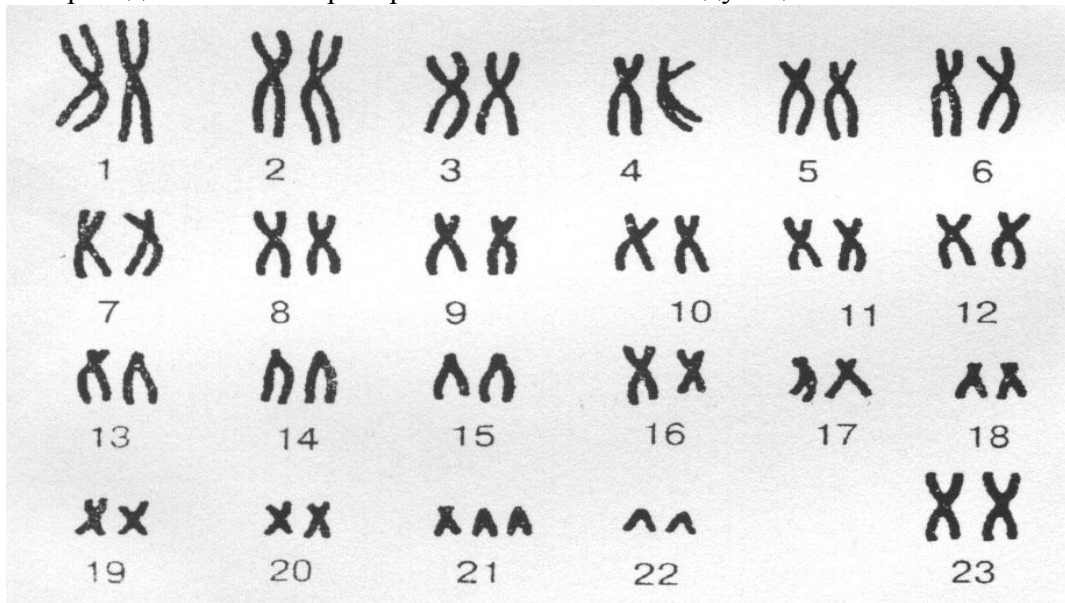
Раздел 1. Материальные и молекулярные основы наследственности (18 ч.)

Вид СРС: Подготовка к практическим / лабораторным занятиям

1. Исходя из определений, впишите соответствующие термины:

- а) синтез белков происходит на ...
- б) система мембран, разделяющих клетку на отдельные отсеки, в которых протекают реакции обмена веществ, называются ...
- в) внутренние мембранные структуры хлоропластов называются...
- г) структуры, обеспечивающие движение клеток, – это ...
- д) стопки мембранных цилиндров, пузырьков, в которые упаковываются синтезированные в клетке вещества, – это ...
- е) клеточная структура, содержащая генетический материал в форме ДНК, – это ...
- ж) регуляция поступления веществ в клетку осуществляется с помощью ...
- з) двумембранные органеллы клетки, в которых идет запасание энергии в виде молекул АТФ, – это ...
- и) одномембранные структуры с продуктами обмена, характерные для растительных клеток, – это ...
- к) органеллы клетки, в которых осуществляется синтез сахара, – это ...

2. Проведите анализ кариограммы человека по следующей схеме:



- проверьте парность хромосом и определите их количество;
- определите, какие из этих хромосом являются аутосомами, а какие половыми хромосомами (гоносомами);
- определите, какие хромосомы в этой кариограмме половые;
- определите пол человека.

3. Пользуясь таблицами, проследите, как изменяются количество и структура наследственного материала на протяжении митотического цикла клетки. Сопоставьте эти

изменения с функциями, выполняемыми в период интерфазы и митоза. Заполните таблицу.

Фазы, периоды митотического цикла		Количество наследственного материала		Число хроматид	Степень спирализации	Расположение (ядро, цитоплазма)
		Хромосомы – n	ДНК – c			
Интерфаза	G ₁ -период					
	S-период					
	G ₂ -период					
Митоз	Профаза					
	Метафаза					
	Анафаза					
	Телофаза					

4. Заполните таблицу «Сравнение митоза и мейоза»

Сравнение митоза и мейоза

Стадия	Митоз	Мейоз
Интерфаза		
Профаза 1		
Метафаза 1		
Анафаза 1		
Телофаза 1		
Профаза 2		
Метафаза 2		
Анафаза 2		
Телофаза 2		

5. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом по теме «Гаметогенез» и заполните соответствующие графы таблицы «Характеристика периодов гаметогенеза человека».

Характеристика периодов гаметогенеза человека

Стадии гаметогенеза	Сперматогенез		Оогенез	
	Названия клеток	Формула наследственного материала клеток (n, c) в начале и в конце каждой фазы	Названия клеток	Формула наследственного материала клеток (n, c) в начале и в конце каждой фазы
Размножение				
Рост				
Созревание: мейоз I мейоз II				
Формирование				

6. Ген, контролирующий коротконогость у кур, вызывает одновременно укорочение клюва. При этом у гомозиготных цыплят клюв так мал, что они не в состоянии пробить яичную скорлупу и гибнут, не вылупившись из яйца. В потомстве от скрещивания коротконогих кур получено 300 цыплят. Сколько из них коротконогих?

7. От скрещивания гнедых лошадей с альбиносами рождаются жеребята с золотистой окраской туловища при почти белой гриве и хвосте (паломино). При скрещивании лошадей с окраской паломино в первом поколении получили следующее расщепление: 11 гнедых, 25 паломино, 13 альбиносов. Каков вероятный механизм наследования окраски паломино? Каковы генотипы родителей?

8. Может ли у матери с группой крови А и отца с группой крови О родиться ребенок с группой крови В? Объясните ответ.

9. Укажите, какие группы крови могли быть у матерей, имеющих детей с группами крови А, В и АВ, и какие группы крови не могли быть у их отцов.

10. Перед свадьбой здоровые мужчина и женщина обратились в генетическую консультацию с вопросом, какова вероятность рождения у них больного фенилкетонурией (ФКУ) ребенка, если сестра мужчины и брат женщины больны этим заболеванием. Других случаев заболевания в их семьях не регистрировалось. Помогите им найти ответ на этот вопрос.

11. У свиней белая щетина доминирует над черной, а наличие сережек – над их отсутствием. Определите генотип белого хряка с сережками: а) если при спаривании его с любыми свиноматками рождается белое потомство с сережками; б) если при спаривании другого такого хряка с черными свиноматками без сережек рождается 50 % белых поросят с сережками и 50 % черных поросят с сережками.

12. У кур черный цвет оперения доминирует над красным, наличие гребня – над его отсутствием. Гены, кодирующие эти признаки, располагаются в разных парах хромосом. Красный петух, имеющий гребень, скрещивается с черной курицей без гребня. Получено многочисленное потомство, половина которого имеет черное оперение и гребень, а половина – красное оперение и гребень. Каковы наиболее вероятные генотипы родителей?

13. Определите вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой (опухолью глаз) от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей. Карий цвет глаз и ретинобластома определяются доминантными генами и наследуются независимо.

14. Перед судебно-медицинским экспертом поставлена задача – выяснить, является мальчик, живущий в семье супругов Р, родным или приемным сыном этих супругов. Исследование крови всех трех членов семьи дало следующие результаты. У матери группы крови Rh^+ , О и М; у отца – Rh^- , АВ и N; у сына – Rh^+ , А и М. Какое заключение должен дать эксперт и как оно обосновывается?

15. При скрещивании двух сортов лука, один из которых характеризуется красной окраской луковиц, а второй – белой окраской, все гибридное первое поколение имело красные луковицы. Дальнейшее размножение гибридов первого поколения показало, что в F_2 происходит расщепление по окраске луковиц: на 9 растений, имеющих красные луковицы, приходится 3 растения с желтыми луковицами и 4 растения – с белыми. Объясните наблюдаемое явление. Каковы генотипы исходных родительских форм и гибридов F_1 и F_2 ?

16. В первом поколении от скрещивания зеленого и белого волнистых попугайчиков все потомство оказалось зеленым. Во втором поколении выделяются фенотипические классы в следующем соотношении: 29 зеленых, 8 желтых, 9 голубых, 2 белых попугайчиков. Каковы генотипы родителей и потомков?

17. При скрещивании растений фасоли с белыми семенами с растениями, дающими коричневые семена, в первом поколении все семена оказались пурпурными, а во втором – 560 пурпурных, 188 коричневых и 265 белых. Как это можно объяснить? Определите генотипы исходных форм. Что получится, если гибриды первого поколения возвратно скрестить с белозерным родителем? Коричневозерным родителем?

18. Женщина с группой крови А и нормальной свертываемостью крови (здоровая) выходит замуж за здорового мужчину с группой крови В. От этого брака родилось три ребенка: Катя – здоровая, с группой крови А; Витя – здоровый, с группой крови О; Глеб – гемофилик, с группой крови А. Известно, что родители женщины были здоровы, мать

имела группу крови О, а отец – АВ. У мужчины отец и мать здоровы, их группы крови – А и В соответственно. Объясните, от кого Глеб унаследовал гемофилию. Определите генотипы всех членов семьи.

19. У кошек гены рыжего и черного цвета аллельны и локализованы в Х-хромосоме. Они передаются независимо, в связи с чем гетерозиготы имеют пеструю окраску.

1) Какое количество разных фенотипов можно получить при скрещивании трехцветной кошки с черным котом?

2) Какова вероятность (%) появления трехцветного кота?

20. Гены А, В, и С лежат в одной хромосоме. Между генами АС кроссинговер происходит с частотой 12,7 %, количество рекомбинантов по генам ВС – 23,3 %, расстояние между генами АВ – 36 морганид. Постройте генетическую карту по взаиморасположению этих генов в хромосоме.

21. Джонс нашел, что у помидора высокий рост стебля доминирует над карликовым, а шаровидная форма плода – над грушевидной. Гены, определяющие эти признаки, сцеплены, и частота рекомбинации между ними соответствует 20 %. Скрещено гомозиготное высокое растение, имеющее грушевидные плоды, с гомозиготным карликовым, имеющим шаровидные плоды. Каковы будут результаты первого и второго поколений? Каковы будут результаты возвратного скрещивания F₁ с карликовым грушевидным?

22. У перца красная окраска плода доминирует над зеленой, а высокий рост стебля – над карликовым. Гены, определяющие окраску плода и высоту стебля, лежат в одной хромосоме, расстояние между их локусами – 40 морганид. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растение с карликовым, имеющим зеленую окраску плода. Какое потомство и в каком соотношении можно ожидать от этого скрещивания? Какие законы генетики использовали при решении задачи, и какое взаимоотношение генов наблюдается при наследовании данных признаков?

23. Ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы таблицы «Сравнительная характеристика ДНК и РНК».

Сравнительная характеристика ДНК и РНК

Признаки	ДНК	РНК
Местонахождение в клетке		
Местонахождение в ядре		
Строение макромолекулы		
Состав нуклеотида		
Мономеры		
Тип нуклеотидов		
Свойства		
Функции		

24. Кодированный участок ДНК состоит из следующих нуклеотидов: ГЦАТТТА-ГАТГАААТЦАА.

а) Напишите состав кодонов мРНК, транскрибируемой с этой цепи.

б) Определите состав соответствующих антикодонов тРНК, участвующих в трансляции.

в) Какие аминокислоты переносят соответствующие тРНК?

25. Как изменится соотношение нуклеотидов в ДНК, копией которой является следующая мРНК – УУГГАЦЦГГУУА, если произошли следующие изменения: после 1-го триплета был вставлен тимин, после второго и третьего добавлен аденин.

Раздел 2. Изменчивость и наследственная патология (18 ч.)

Вид СРС: Подготовка к практическим / лабораторным занятиям

1. Подготовьте доклад по одному из выбранных из нижеприлагающегося списка наследственных заболеваний по следующему плану:

- полное название заболевания;
- историческая справка (открытие заболевания);
- частота встречаемости заболевания;
- симптоматика заболевания;
- генетическое обоснование заболевания;
- дополнительная информация о заболевании (статистика; половая, возрастная или иная предрасположенность распространения; интересные факты);
- способы лечения или коррекции (кратко).

Доклад должен сопровождаться презентацией (симптомы заболевания, генетическая запись наследования и т. д.).

Список наследственных заболеваний

Болезнь Гюнтера.

Болезнь Кэнэвэн.

Болезнь Ниманна – Пика.

Болезнь Тея – Сакса.

Болезнь Шарко – Мари.

Гемофилия.

Гипертрихоз.

Дальтонизм.

Муковисцидоз.

Прогерия.

Расщепление позвоночника.

Синдром Ангельмана.

Синдром взрывающейся головы.

Синдром голубой кожи.

Синдром Дауна.

Синдром живого трупа.

Синдром Жубера.

Синдром каменного человека.

Синдром Клайнфелтера.

Синдром Клейне – Левина.

Синдром Мартина – Белл.

Синдром Марфана.

Синдром Прадера – Вилли.

Синдром Робена.

Синдром Стендаля.

Синдром Тернера.

Синдром Шерешевского – Тернера.

Слоновья болезнь.

Фенилкетонурия.

Цицero.

Синдром Ваарденбурга.

Синдром Пендреда.

Синдром Ушера.

Гомоцистинурия.

Болезнь Реклингхаузена.

Туберозный склероз.

Синдром Вильямса.

4. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом по теме «Изменчивость» и заполните соответствующие графы таблицы «Сравнительная характеристика форм изменчивости».

Сравнительная характеристика форм изменчивости

Характеристика	Модификационная изменчивость	Мутационная изменчивость
Объект изменения		
Отбирающий фактор		
Наследование признаков		
Подверженность изменениям хромосом		
Значение для особи		
Значение для вида		
Форма изменчивости		
Подчиненность закономерности		

5. В медико-генетическую консультацию обратились две супружеские пары, у которых родились дети с незаращением твердого неба («волчья пасть»). Изучив родословную каждой семьи и выяснив их бытовые и производственные условия, врачи пришли к заключению, что у супругов А все последующие дети, а также внуки не должны иметь этого дефекта, но у супругов Б существует большая вероятность появления его у детей и внуков. Укажите возможные механизмы появления данного дефекта у детей в семьях А и Б.

6. Глухонмота связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Средняя частота заболевания колеблется в разных странах. Для европейских стран она равна приблизительно $2 : 10\,000$. Определите возможное число гетерозиготных по глухонмоте людей в районе, включающем 8 000 000 жителей.

7. Фенилкетонурия определяется аутосомным рецессивным геном. Подсчитайте число гетерозигот в одном городе, если количество болезней на 25 000 жителей составило 6 случаев.

8. Фенилкетонурия определяется рецессивным аутосомным геном. Какова генетическая структура одной популяции людей, если данная болезнь встречается в ней в соотношении 16 на 10 000 жителей?

9. Алькаптонурia наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1 : 100\,000$. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

10. Одна из форм фруктозурии проявляется субклинически. Дефекты обмена снижаются при исключении фруктозы из пищи. Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно и встречается с частотой $7 : 1\,000\,000$. Определите число гетерозигот в популяции.

11. Пентозурия эссенциальная наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой $1 : 50\,000$. Определите частоту доминантного и рецессивного аллеля в популяции.

7. Тематика курсовых работ (проектов)

Курсовые работы (проекты) по дисциплине не предусмотрены.

8. Оценочные средства

8.1. Компетенции и этапы формирования

№ п/п	Оценочные средства	Компетенции, этапы их формирования
1	Логопедия. Образование и психолого-педагогическая реабилитация лиц с нарушениями речи	ПКО-6, ПКО-7, ОПК-8.
2	Лингвистические основы профессиональной деятельности учителя дефектолога	ОПК-8, ПКО-6.
3	Интегративные области профессиональной деятельности учителя дефектолога	ПКО-6, ПКО-7.
4	Клинические основы профессиональной деятельности учителя-дефектолога	ПКО-6, ПКО-7, ОПК-8.
5	Психолого-педагогический модуль	ОПК-8, ПКО-6, ПКО-7.

8.2. Показатели и критерии оценивания компетенций, шкалы оценивания

Шкала, критерии оценивания и уровень сформированности компетенции			
2 (не зачтено) ниже порогового	3 (зачтено) пороговый	4 (зачтено) базовый	5 (зачтено) повышенный
ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний			
ОПК-8.2 Осуществляет научно-методическое обоснование процесса образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.			
Не способен осуществлять научно-методическое обоснование процесса образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.	В целом успешно, но бессистемно осуществляет научно-методическое обоснование процесса образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.	В целом успешно, но с отдельными недочетами осуществляет научно-методическое обоснование процесса образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.	Способен в полном объеме осуществлять научно-методическое обоснование процесса образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.
ПКО-6 Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ			
ПКО-6.1 Анализирует документацию лиц с нарушениями речи, предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.			
Не способен анализировать документацию лиц с нарушениями речи, предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.	В целом успешно, но бессистемно анализирует документацию лиц с нарушениями речи, предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.	В целом успешно, но с отдельными недочетами анализирует документацию лиц с нарушениями речи, предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.	Способен в полном объеме анализировать документацию лиц с нарушениями речи, предоставленную организациями здравоохранения, социальной защиты, образования, культуры, спорта, правоохранительными органами.
ПКО-7 Способен осуществлять консультирование и психолого-педагогическое сопровождение			

лиц с ОВЗ, членов их семей и представителей заинтересованного окружения по вопросам образования, развития, семейного воспитания и социальной адаптации			
ПКО-7.1 Обосновывает рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.			
Не способен обосновывать рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.	В целом успешно, но бессистемно обосновывает рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.	В целом успешно, но с отдельными недочетами обосновывает рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.	Способен в полном объеме обосновывать рекомендации по вопросам образования, развития, овладения средствами коммуникации, профессиональной ориентации, социальной адаптации лицам с нарушениями речи.

Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания для промежуточной аттестации		Шкала оценивания по БРС
	Экзамен (дифференцированный зачет)	Зачет	
Повышенный	5 (отлично)	зачтено	90 – 100%
Базовый	4 (хорошо)	зачтено	76 – 89%
Пороговый	3 (удовлетворительно)	зачтено	60 – 75%
Ниже порогового	2 (неудовлетворительно)	незачтено	Ниже 60%

8.3. Вопросы промежуточной аттестации

Первый семестр (Зачет, ОПК-8.2, ПКО-6.1, ПКО-7.1)

- Охарактеризовать предмет генетики, методы, разделы, задачи и связь с другими науками.
- Назвать и охарактеризовать этапы истории генетики.
- Охарактеризовать структуру и функции ДНК. Приведите примеры доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации.
- На основе предложенного схематического рисунка охарактеризовать химическую и структурную организацию хромосом.
- Назвать и охарактеризовать уровни организации хроматина в ДНК.
- Дать характеристику фазам мейоза. Пояснить, в чем биологическое значение мейоза.
- Дать общую характеристику клеточному циклу и митозу. Сформулировать определение кариотипа. Пояснить, в чем заключается биологическое значение митоза.
- На основе предложенного схематического рисунка указать и охарактеризовать основные отличия мейоза от митоза.
- Охарактеризовать особенности работ Г. Менделя. Дать характеристику основным понятиям генетики. Сформулировать первый закон Менделя.
- Составить схему скрещивания второго закона Менделя. Объяснить, на каком явлении основан закон чистоты гамет.
- Охарактеризовать, и приведите примеры взаимодействия аллельных генов (до-

минирование, неполное доминирование, кодоминирование).

12. Составить схемы возвратного и анализирующего скрещиваний. Пояснить, в чем заключается значение анализирующего скрещивания.

13. Обосновать основные положения третьего закона Менделя и составить схему скрещивания.

14. Охарактеризовать три- и полигибридное скрещивания. Приведите примеры формул расщепления при полигибридном скрещивании.

15. Составить схемы скрещивания взаимодействия неаллельных генов: комплементарности, эпистаза.

16. Составить схемы скрещивания наследования количественных признаков. Пояснить, как проявляются плеiotропное и модифицирующее действие генов.

17. Охарактеризовать основные закономерности наследования при сцеплении генов. Сформулировать основные положения балансовой теории определения пола. Дать характеристику понятиям дифференциация и переопределение пола в онтогенезе.

18. Охарактеризовать сцепленное наследование. Сформулировать основные положения хромосомной теории Т. Моргана.

19. Дать характеристику понятию кроссинговер. Приведите генетические доказательства перекреста хромосом.

20. Дать характеристику формам изменчивости с позиций современной генетики.

21. Назвать и охарактеризовать типы мутаций. Пояснить, в чем заключается эволюционное значение мутационного процесса.

22. Дать характеристику понятию индуцированный мутационный процесс. Назовите мутагены окружающей среды.

23. Охарактеризовать понятие модификационная изменчивость и привести примеры. Дать определение понятию норма реакции генотипа.

24. Назвать и охарактеризовать типы хромосомных мутаций, механизм и причины их возникновения. Назвать последствия хромосомных мутаций.

25. Назвать и охарактеризовать типы генных мутаций. Приведите примеры генных мутаций.

26. Назвать и охарактеризовать типы геномных мутаций. Приведите примеры геномных мутаций.

27. Назвать и охарактеризовать способы репарации ДНК.

28. Охарактеризовать классическое и современное представление о природе гена. Назвать свойства генов.

29. Охарактеризовать структуру генов эукариот и прокариот. Назвать основные типы генов.

30. Охарактеризовать этапы транскрипции ДНК.

31. Охарактеризовать этапы трансляции. Назвать и охарактеризовать основные свойства генетического кода.

32. Охарактеризовать этапы репликации ДНК.

33. Назвать и охарактеризовать типы РНК.

35. Назвать и охарактеризовать методы генетики человека. Пояснить, чем отличаются методы изучения наследственности человека от основного метода генетики – классического генетического анализа.

36. Назвать и охарактеризовать группы наследственных заболеваний. Охарактеризовать задачи и направления медико-генетического консультирования.

37. Назвать и охарактеризовать причины, последствия и примеры генных болезней.

38. Назвать и охарактеризовать причины, последствия и примеры хромосомных болезней.

39. Назвать и охарактеризовать причины, последствия и примеры болезней с наследственным предрасположением.

8.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Зачет позволяет оценить сформированность универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций, теоретическую подготовку студента, его способность к творческому мышлению, готовность к практической деятельности, приобретенные навыки самостоятельной работы, умение синтезировать полученные знания и применять их при решении практических задач.

При балльно-рейтинговом контроле знаний итоговая оценка выставляется с учетом набранной суммы баллов.

Собеседование (устный ответ) на зачете

Для оценки сформированности компетенции посредством собеседования (устного ответа) студенту предварительно предлагается перечень вопросов или комплексных заданий, предполагающих умение ориентироваться в проблеме, знание теоретического материала, умения применять его в практической профессиональной деятельности, владение навыками и приемами выполнения практических заданий.

При оценке достижений студентов необходимо обращать особое внимание на:

- усвоение программного материала;
- умение излагать программный материал научным языком;
- умение связывать теорию с практикой;
- умение отвечать на видоизмененное задание;
- владение навыками поиска, систематизации необходимых источников литературы по изучаемой проблеме;
- умение обосновывать принятые решения;
- владение навыками и приемами выполнения практических заданий;
- умение подкреплять ответ иллюстративным материалом.

Тесты

При определении уровня достижений студентов с помощью тестового контроля необходимо обращать особое внимание на следующее:

- оценивается полностью правильный ответ;
- преподавателем должна быть определена максимальная оценка за тест, включающий определенное количество вопросов;
- преподавателем может быть определена максимальная оценка за один вопрос теста;
- по вопросам, предусматривающим множественный выбор правильных ответов, оценка определяется исходя из максимальной оценки за один вопрос теста.

Письменная контрольная работа

Виды контрольных работ: аудиторные, домашние, текущие, экзаменационные, письменные, графические, практические, фронтальные, индивидуальные.

Система заданий письменных контрольных работ должна:

- выявлять знания студентов по определенной дисциплине (разделу дисциплины);
- выявлять понимание сущности изучаемых предметов и явлений, их закономерностей;
- выявлять умение самостоятельно делать выводы и обобщения;
- творчески использовать знания и навыки.

Требования к контрольной работе по тематическому содержанию соответствуют устному ответу.

Также контрольные работы могут включать перечень практических заданий.

Контекстная учебная задача, проблемная ситуация, ситуационная задача, кейсовое задание

При определении уровня достижений студентов при решении учебных практических задач необходимо обращать особое внимание на следующее:

- способность определять и принимать цели учебной задачи, самостоятельно и творчески планировать ее решение как в типичной, так и в нестандартной ситуации;
- систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам программы;
- точное использование научной терминологии, стилистически грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы и задания;
- владение инструментарием учебной дисциплины, умение его эффективно использовать в постановке и решении учебных задач;
- грамотное использование основной и дополнительной литературы;
- умение использовать современные информационные технологии для решения учебных задач, использовать научные достижения других дисциплин;
- творческая самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, активное участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

9. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для академического бакалавриата / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 175 с. — (Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/437114>.

2. Асанов, А. Ю. Основы генетики [Текст] : учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, В.Е. Голимбет; под ред. А. Ю. Асанова. - М. : Академия, 2012. - 282 с.

3. Маскаева, Т. А. Генетика: учеб.пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева ; Мордов. гос. пед. ин-т. - Саранск, 2012. - 145 с.

4. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для академического бакалавриата / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 276 с. — (Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/441751>.

5. Никольский, В. И. Практические занятия по генетике : учеб.пособие для студ. учреждений высш. проф. образования / В. И. Никольский. - М. : Академия, 2012. - 223 с.

Дополнительная литература

1. Маскаева Т. А. Основы генетики : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. – Мордов. гос. пед. ин-т. – Саранск, 2017 – 154 с.

2. Маскаева Т. А. Сборник заданий для самостоятельной работы студентов по генетике: учебно-методическое пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. – Мордов. гос. пед. ин-т. – Саранск, 2018 – 139 с.

3. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <http://www.biblio-online.ru/bcode/451733>

10. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. <https://genetics-info.ru/> (Информационный портал о генетике).
2. <http://erusds.ru/slovar-po-genetike-2/> (Словарь по генетике).

11. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

При освоении материала дисциплины необходимо:

- спланировать и распределить время, необходимое для изучения дисциплины;
- конкретизировать для себя план изучения материала;
- ознакомиться с объемом и характером внеаудиторной самостоятельной работы для полноценного освоения каждой из тем дисциплины.

Сценарий изучения курса:

- проработайте каждую тему по предлагаемому ниже алгоритму действий;
- изучив весь материал, выполните итоговый тест, который продемонстрирует готовность к сдаче экзамена.

Алгоритм работы над каждой темой:

- изучите содержание темы вначале по лекционному материалу, а затем по другим источникам;
 - прочитайте дополнительную литературу из списка, предложенного преподавателем;
 - выпишите в тетрадь основные категории и персоналии по теме, используя лекционный материал или словари, что поможет быстро повторить материал при подготовке к экзамену;
 - составьте краткий план ответа по каждому вопросу, выносимому на обсуждение на лабораторном занятии;
 - выучите определения терминов, относящихся к теме;
 - продумайте примеры и иллюстрации к ответу по изучаемой теме;
 - подберите цитаты ученых, общественных деятелей, публицистов, уместные с точки зрения обсуждаемой проблемы;
 - продумывайте высказывания по темам, предложенным к лабораторному занятию.
- Рекомендации по работе с литературой:
- ознакомьтесь с аннотациями к рекомендованной литературе и определите основной метод изложения материала того или иного источника;
 - составьте собственные аннотации к другим источникам на карточках, что поможет при подготовке рефератов, текстов речей, при подготовке к зачету;
 - выберите те источники, которые наиболее подходят для изучения конкретной темы.

12. Перечень информационных технологий

Реализация учебной программы обеспечивается доступом каждого студента к информационным ресурсам – электронной библиотеке и сетевым ресурсам Интернет. Для использования ИКТ в учебном процессе используется программное обеспечение, позволяющее осуществлять поиск, хранение, систематизацию, анализ и презентацию информации, экспорт информации на цифровые носители, организацию взаимодействия в реальной и виртуальной образовательной среде.

Индивидуальные результаты освоения дисциплины студентами фиксируются в информационной системе 1С:Университет.

12.1 Перечень программного обеспечения

1. Microsoft Windows 7 Pro
2. Microsoft Office Professional Plus 2010
3. 1С: Университет ПРОФ

12.2 Перечень информационных справочных систем (обновление выполняется еженедельно)

1. Информационно-правовая система «ГАРАНТ» (<http://www.garant.ru>)
2. Справочная правовая система «КонсультантПлюс» (<http://www.consultant.ru>)

12.3 Перечень современных профессиональных баз данных

1. Профессиональная база данных «Открытые данные Министерства образования и науки РФ» (<http://xn---8sblcdzzacvuc0jbg.xn--80abucjiibhv9a.xn--p1ai/opendata/>)
2. Профессиональная база данных «Портал открытых данных Министерства культуры Российской Федерации» (<http://opendata.mkrf.ru/>)
3. Электронная библиотечная система Znanium.com(<http://znanium.com/>)
4. Научная электронная библиотека e-library(<http://www.e-library.ru/>)

13. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Для проведения аудиторных занятий необходим стандартный набор специализированной учебной мебели и учебного оборудования, а также мультимедийное оборудование для демонстрации презентаций на лекциях. Для проведения практических занятий, а также организации самостоятельной работы студентов необходим компьютерный класс с рабочими местами, обеспечивающими выход в Интернет.

Индивидуальные результаты освоения дисциплины студентами фиксируются в информационной системе 1С:Университет.

Реализация учебной программы обеспечивается доступом каждого студента к информационным ресурсам – электронной библиотеке и сетевым ресурсам Интернет. Для использования ИКТ в учебном процессе необходимо наличие программного обеспечения, позволяющего осуществлять поиск информации в сети Интернет, систематизацию, анализ и презентацию информации, экспорт информации на цифровые носители.

Оснащение аудиторий

Учебная аудитория для проведения учебных занятий. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации. (№ 202)

Помещение оснащено оборудованием и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

Автоматизированное рабочее место в составе (учебный мультимедийный комплекс: трибуна, проектор, лазерная указка), маркерная доска, колонка SVEN.

Учебно-наглядные пособия:

Презентации.

Учебная аудитория для проведения учебных занятий. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации. (№ 204)

Лаборатория вычислительной техники.

Помещение оснащено оборудованием и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

Наборы демонстрационного оборудования: автоматизированное рабочее место в составе (трибуна, проектор, лазерная указка, экран), маркерная доска.

Лабораторное оборудование: автоматизированное рабочее место (компьютеры – 12 шт.).

Учебно-наглядные пособия:

Презентации.

Помещение для самостоятельной работы. (№101б)

Читальный зал электронных ресурсов.

Основное оборудование:

Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета (компьютер 12 шт., мультимедийный проектор 1 шт., многофункциональное устройство 1 шт., принтер 1 шт.).

Учебно-наглядные пособия:

Электронные диски с учебными и учебно-методическими пособиями.