

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.10.2024 14:21:41
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bff679172807d517059c191

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ОБЛАСТНОЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ОБЛАСТНОЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»)

Факультет специальной педагогики и психологии
Кафедра комплексной психолого-педагогической реабилитации

УТВЕРЖДЕН
на заседании кафедры
Протокол от «10» мая 2023 г., № 10
Зав. кафедрой  С.Н. Утенкова

ФОНД
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине
Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей
Направление подготовки
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Профиль:
Логопедия (очная, заочная формы обучения)

Мытищи
2023

Содержание

1.Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы.....	3
2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	3
3. Контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы.....	7
4.Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.....	37

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-3. Готовностью к планированию образовательно-коррекционной работы с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья.	Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа
ДПК-5. Способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития.	Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа

2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-3	пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	Знать: структуру нарушений при заболеваниях генетической природы. Уметь: учитывать индивидуальные особенности психофизического развития потенциальные возможности лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при планировании в рамках профессиональной деятельности.	Задания к лабораторной работе	Шкала оценивания заданий к лабораторной работе

	продвинутый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	Знать: структуру нарушений при заболеваниях генетической природы и возможности применения методов генетики человека в рамках профессиональной деятельности. Уметь: учитывать индивидуальные особенности психофизического развития потенциальные возможности лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при планировании в рамках профессиональной деятельности. Владеть: Навыками применения знаний о генетическом характере нарушений для определения актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья.	Задания к лабораторной работе, конспект коллоквиум и тест	Шкала оценивания заданий к лабораторной работе Шкала оценивания конспекта Шкала оценивания теста Шкала оценивания коллоквиума
ДПК-5	пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	Знать: этиологию, классификацию нарушений развития генетической природы Уметь: учитывать индивидуальные особенности психофизического развития лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при проведении психолого-педагогического обследования.	Задания к лабораторной работе	Подготовка заданий к лабораторной работе

	продвинутой	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	Знать: этиологию, классификацию нарушений развития генетической природы, методы и диагностические методики, применяемые в рамках изучения генетики человека; классификацию наследственных нарушений развития Уметь: анализировать результаты комплексного медико-психолого-педагогического обследования на основе применения знаний из области генетики человека; учитывать индивидуальные особенности психофизического развития лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при проведении психолого-педагогического обследования. Владеть. Навыками анализа информации о характере наследственной патологии в рамках проведения психолого-педагогического обследования	Задания к лабораторной работе, конспект коллоквиум и тест	Шкала оценивания заданий к лабораторной работе Шкала оценивания конспекта Шкала оценивания теста Шкала оценивания коллоквиума
--	-------------	--	---	---	--

Шкала оценивания заданий к лабораторным работам:

Для очной формы обучения

23-30 баллов – Задание выполнено верно и в полном объеме, согласно предъявляемым требованиям, проведен правильный анализ, сделаны аргументированные выводы. Проявлен творческий подход и демонстрация рациональных способов решения конкретных задач. Обучающийся даёт аргументированные ответы на уточняющие и дополнительные вопросы.

15-22 баллов – Задание выполнено верно. Произведен частичный анализ и (или) сделаны неверные выводы. Показаны знания в пределах программы изучаемой дисциплины. Допущены недочеты и/или единичные ошибки.

6-14 баллов – Задание выполнено не в полном объеме. Приведена недостаточно убедительная аргументация выполненного задания. Нарушена логика выполнения задания. Учащийся испытывает затруднения при формулировании выводов и пояснении выполненного задания. Показаны недостаточно глубокие знания изучаемой дисциплины. Допущены существенные ошибки.

0-5 баллов – При выполнении задания допущены существенные ошибки. Знания из области изучаемой дисциплины демонстрируются скудные/не демонстрируются. Вариант, когда практическое задание выполнено, но абсолютно неверно. Вариант, когда практическое задание не выполнено оценивается как «0» баллов.

Для заочной формы обучения

31-40 баллов – Задание выполнено верно и в полном объеме, согласно предъявляемым требованиям, проведен правильный анализ, сделаны аргументированные выводы. Проявлен творческий подход и демонстрация рациональных способов решения конкретных задач. Обучающийся даёт аргументированные ответы на уточняющие и дополнительные вопросы.

21-30 баллов – Задание выполнено верно. Произведен частичный анализ и (или) сделаны неверные выводы. Показаны знания в пределах программы изучаемой дисциплины. Допущены недочеты и/или единичные ошибки.

11-20 баллов – Задание выполнено не в полном объеме. Приведена недостаточно убедительная аргументация выполненного задания. Нарушена логика выполнения задания. Учащийся испытывает затруднения при формулировании выводов и пояснении выполненного задания. Показаны недостаточно глубокие знания изучаемой дисциплины. Допущены существенные ошибки.

0-10 баллов – При выполнении задания допущены существенные ошибки. Знания из области изучаемой дисциплины демонстрируются скудные/не демонстрируются. Вариант, когда практическое задание выполнено, но абсолютно неверно. Вариант, когда практическое задание не выполнено оценивается как «0» баллов.

Шкала оценивания конспекта

Для очной формы обучения

8-10 баллов: Содержание конспекта полностью соответствует теме. Раскрыты все вопросы. Конспект выполнен в указанные сроки и содержит не только текстовое оформление, но и иллюстративное. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов, указаны источники иллюстраций. Студент ориентируется в содержании конспекта, самостоятельно дает полные и развернутые ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

5-7 баллов: Содержание конспекта полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент ориентируется в содержании конспекта, дает ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

2-4 балла: Содержание конспекта не полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент слабо ориентируется в содержании конспекта, частично дает ответы на вопросы по материалам, с помощью наводящих вопросов делает выводы.

0-1 балл: Содержание конспекта не соответствует варианту. Оформление не соответствует необходимым требованиям. Студент не может дать правильные ответы на вопросы по материалам конспекта и сделать необходимые выводы даже при условии оказания ему активной помощи.

Для заочной формы обучения

23-30 баллов: Содержание конспекта полностью соответствует теме. Раскрыты все вопросы. Конспект выполнен в указанные сроки и содержит не только текстовое оформление, но и иллюстративное. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов, указаны источники иллюстраций. Студент ориентируется в содержании конспекта, самостоятельно дает полные и развернутые ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

15-22 баллов: Содержание конспекта полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент ориентируется в содержании конспекта, дает ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

7-14 баллов: Содержание конспекта не полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент слабо ориентируется в содержании конспекта, частично дает ответы на вопросы по материалам, с помощью наводящих вопросов делает выводы.

0-6 баллов: Содержание конспекта не соответствует варианту. Оформление не соответствует необходимым требованиям. Студент не может дать правильные ответы на вопросы по материалам конспекта и сделать необходимые выводы даже при условии оказания ему активной помощи.

Шкала оценивания теста

Для оценки **тестовых работ** используются следующие критерии:

0-3 баллов: 0-20% правильных ответов оценивается как «неудовлетворительно»

4-6 балла: 21-50% - «удовлетворительно»;

7-8 балла: 51-90% - «хорошо»;

9-10баллов: 91-100% – «отлично».

Шкала оценивания коллоквиума

16-20 баллов: студент владеет обширным теоретическим материалом по симптоматике наследственных заболеваний, характере их наследования; в ходе подготовки им собраны дополнительные сведения и факты.

10-15 баллов: студент владеет теоретическим материалом по симптоматике наследственных заболеваний и характере их наследования в рамках программы дисциплины.

5-9 баллов: студент имеет представление о наследственных заболеваниях; допускает ошибки (путает) теоретические данные по их симптоматике и характере их наследования.

0-4 баллов: студент испытывает выраженные затруднения при ответе на вопросы по наследственным заболеваниям.

3. Контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Текущий контроль

ДПК-3. Готовностью к планированию образовательно-коррекционной работы с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья

Знать: структуру нарушений при заболеваниях генетической природы.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-3 на пороговом уровне

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

Решение задач по основным законам наследственности

Примеры задач:

1. Фенилкетонурия – заболевание, которое требует специфической организации питания ребёнка до 15 лет (в противном случае наблюдаются наиболее сложные формы умственной отсталости) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по

бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Составление и генетический анализ родословных

Примеры задач:

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

2. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Генные и хромосомные мутации

Задание: Составьте схему мутагенов, воздействующих на человеческий организм. Разными цветами обозначьте мутагены, способные привести к: летальным, полулетальным, нейтральным и полезным мутациям.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-3 на продвинутом уровне

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

Очная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Задание 1: Вспомните строение животной клетки, зарисуйте её и обозначьте все её составляющие. Отдельно зарисуйте и обозначьте структуры клеточной мембраны.

Ответьте на вопросы:

Какими процессами связаны между собой структуры животной клетки?

Каким образом осуществляется транспорт веществ через клеточную мембрану?

Как изменится жизнедеятельность клетки при нарушении отдельных её структур, клеточных процессов?

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

Решите задачи

(примеры задач):

1. Фрагмент молекулы ДНК имеет следующий нуклеотидный состав: ТТЦ-ГГЦ-ТАЦ-АГЦ-ТАА-ГГА-ЦГА-АЦГ. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК.

2. Исходная цепь ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: 3'-ЦЦГ-ТГТ-ЦТА-ТАА-ЦАГ-ГГЦ-АЦА-ГТТ-ГТА-5'. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшейся в процессе репликации приведённого участка ДНК; ориентацию и нуклеотидную

последовательность иРНК, транскрибированных с двух фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, соответствующие каждому полученному фрагменту иРНК.

Задание 3: Составьте схему синтеза белка в животной клетке.

Решите задачи

(примеры задач):

1. Исходная цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТТ-ЦТА-ТАА-АЦА-ГТА-ГТТ-ГЦЦ-ЦАТ-ТАЦ.

Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК; постройте иРНК, транскрибированные с приведённого и полученного фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, участвующие в трансляции. Пользуясь таблицей генетического кода, определите аминокислоты, которые переносят соответствующие молекулы тРНК и укажите последовательность аминокислотных звеньев белковой молекулы, получаемой из исходных молекул ДНК.

2. Как изменится структура белка, если с кодирующей его цепью ДНК: ТТА-ТАА-ААЦ-ТАГ-ТГТ-АЦГ-ЦГГ-АЦЦ-ТЦА произошли мутации по типу делеции 5, 12 и 17 нуклеотидов?

3. Проанализируйте, что произойдёт со структурой синтезируемого белка при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы иРНК:

- замена АЦУ на АУЦ;
- замена ГУА на ГУГ;
- замена ЦУЦ на ЦУА;
- замена ГГГ на ЦЦЦ.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схему жизненного цикла эукариотической клетки.

Задание 2: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Задание 3: Составьте сравнительную схему ово- (оо-) и сперматогенеза. Обозначьте названия фаз, клеток-предшественников гамет (обозначьте их плоидность) и процессы деления, характерные для разных фаз гаметогенеза.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач:

1. Фенилкетонурия – заболевание, которое требует специфической организации питания ребёнка до 15 лет (в противном случае наблюдаются наиболее сложные формы умственной отсталости) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач:

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

2. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Лабораторная работа 5. Генные и хромосомные мутации

Задание: Составьте схему мутагенов, воздействующих на человеческий организм. Разными цветами обозначьте мутагены, способные привести к: летальным, полулетальным, нейтральным и полезным мутациям.

Лабораторная работа 6. Моногенные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушения интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с моногенными заболеваниями.

Лабораторная работа 7. Хромосомные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушения интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с хромосомными болезнями.

Лабораторная работа 8. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушения интеллекта;

- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с болезнями с наследственной предрасположенностью и болезнями с нетрадиционными типами наследования.

Заочная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Задание 1: Вспомните строение животной клетки и заполните таблицу:

Название органоида	Особенности строения	Функции

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

Задание 3: Составьте схему синтеза белка в животной клетке.

Решите задачу:

Исходная цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТТ-ЦТА-ТАА-АЦА-ГТА-ГТТ-ГЦЦ-ЦАТ-ТАЦ.

Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК; постройте иРНК, транскрибированные с приведённого и полученного фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, участвующие в трансляции. Пользуясь таблицей генетического кода, определите аминокислоты, которые переносят соответствующие молекулы тРНК и укажите последовательность аминокислотных звеньев белковой молекулы, получаемой из исходных молекул ДНК.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач приведены выше.

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач приведены выше

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ КОЛЛОКВИУМОВ

Тема «Генные заболевания человека»

Часть 1

1. Синдром Марфана: структура и развитие заболевания.
2. Синдром Холт-Орама (синдром рука—сердце): структура и развитие заболевания.

3. Фенилкетонурия ((ФКУ, фенилпировиноградная олигофрения, болезнь Фёллинга): структура и развитие заболевания.
4. Гомоцистинурия: структура и развитие заболевания.
5. Муковисцидоз: структура и развитие заболевания.
6. Болезнь Нимана-Пика: структура и развитие заболевания.
7. Синдром Барде-Бидля: структура и развитие заболевания.
8. Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна.
9. Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена): структура и развитие заболевания.
10. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла): структура и развитие заболевания.
11. Синдром Вильямса (синдром «лица эльфа», идиопатическая гиперкальциемия): структура и развитие заболевания.
12. Синдром Рубинштейна-Тейби: структура и развитие заболевания.

Часть 2

13. Синдром Ушера: структура и развитие заболевания.
14. Синдром Крузона: структура и развитие заболевания.
15. Синдром Тричера-Коллинза: структура и развитие заболевания.
16. Синдром Пендреда: структура и развитие заболевания.
17. Синдром Ричардса-Рандля: структура и развитие заболевания.
18. Синдром Жервелла и Ланге-Нильсена: структура и развитие заболевания.
19. Синдром множественных лентиго: структура и развитие заболевания.
20. Синдром Ваарденбурга: структура и развитие заболевания.
21. Синдром Ригера: структура и развитие заболевания.
22. Синдром Альстрена: структура и развитие заболевания.
23. Синдром Ленца: структура и развитие заболевания.

Тема «Хромосомные болезни»

1. Синдром Дауна (болезнь Дауна): структура и развитие заболевания.
2. Синдром Патау: структура и развитие заболевания.
3. Синдром Эдвардса: структура и развитие заболевания.
4. Синдром трисомии X: структура и развитие заболевания.
5. Синдром Клайнфельтера: структура и развитие заболевания.
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме: структура заболевания.
7. Синдром Шерешевского-Тернера: структура и развитие заболевания.
8. Синдром Лежена (синдром «кошачьего крика»): структура и развитие заболевания.

Тема «Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования»

1. Синдром Прадера-Вилли: структура и развитие заболевания.
2. Синдром Ангельмана: структура и развитие заболевания.
3. Синдром Мартина-Белл (синдром ломкой X-хромосомы): структура и развитие заболевания.
4. Синдром Корнелии де Лайте: структура и развитие заболевания.
5. Синдром Альпорта (наследственный нефрит с глухотой): структура и развитие заболевания.

ИСТОЧНИКИ ДЛЯ КОНСПЕКТИРОВАНИЯ

Очная форма обучения:

1. История развития генетики человека (по учебному пособию Гиголаевой Т.В. Основы генетики. – Шуя, 2008. – 258 с. (в свободном доступе на studfile.net)
2. Методы изучения генетики человека (по источникам: Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – Текст: электронный. – URL :<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>; Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В.

В. Шахтарин, А. В. Хандогина. – 3-е изд. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 192 с. – Текст: электронный. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>)

Зачная форма обучения:

1. История развития генетики человека (по учебному пособию Гиголаевой Т.В. Основы генетики. – Шуя, 2008. – 258 с. (в свободном доступе на studfile.net)
 2. Методы изучения генетики человека (по источникам: Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – Текст: электронный. – URL :<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>; Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. – 3-е изд. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 192 с. – Текст: электронный. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>)
 3. Основные мутагены, воздействующие на человеческий организм.
 4. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при болезнях с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования.
 5. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при моногенных болезнях.
 6. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при болезнях с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования
- С 3 по 5 тему рекомендовано конспектирование по учебному пособию: Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. – М.: Академия, 2003. – 224 С.

Тестирование «СТРОЕНИЕ И ДЕЛЕНИЕ ЖИВОТНОЙ КЛЕТКИ»

1. Процесс деления, в результате которого из исходной диплоидной клетки образуются четыре гаплоидные клетки, называют
 - А) митозом
 - В) дроблением
 - С) мейозом
 - Д) амитозом

Ответ: С
2. Комплекс бислоя фосфолипидов с включениями протеина и полисахаридов представляет собой...
 - А) цитоплазматическую мембрану
 - В) гиалоплазму
 - С) кариоплазму
 - Д) микротрабекулярную сеть

Ответ: А
3. Избирательный транспорт полярных молекул и ионов через мембрану путём активного транспорта и облегчённой диффузии осуществляют
 - А) липиды мембран
 - В) белки-каналы и белки-переносчики
 - С) ядерные поры
 - Д) гликопротеины гликокаликса

Ответ: В
4. Хроматин – это...
 - А) нити ДНК, свободные от белковых включений
 - В) нуклеопротеидный комплекс
 - С) нити ДНК и РНК
 - Д) жидкое содержимое кариоплазмы

Ответ: В

5. Считыванию информации с ДНК препятствуют

- А) ферменты процессинга
- В) полисахариды
- С) жиры
- Д) гистоны

Ответ: D

6. На компартменты клетку делят

- А) каналы ЭПС
- В) диктиосомы аппарата Гольджи
- С) вакуоли
- Д) группы митохондрий

Ответ: A

7. Синтез белков, преимущественно продуцируемых клеткой на экспорт, происходит

- А) в комплексе Гольджи
- В) на полисомах в цитоплазме
- С) на мембранах шероховатой ЭПС
- Д) на мембранах гладкой ЭПС

Ответ: C

8. Примером механизма активного транспорта является

- А) движение жидкости по градиенту концентрации
- В) поглощение чужеродного агента фагоцитами
- С) натрий-калиевый насос
- Д) выведение секрета желез

Ответ: C

9. Синтез белков, преимущественно продуцируемых клеткой для собственных нужд, происходит

- А) в комплексе Гольджи
- В) на полисомах в цитоплазме
- С) на мембранах шероховатой ЭПС
- Д) на мембранах гладкой ЭПС

Ответ: B

10. Полисахариды, гликопротеиды и гликолипиды, которые затем идут на построение цитоплазматических мембран, продуцируются

- А) в комплексе Гольджи
- В) на полисомах в цитоплазме
- С) на мембранах шероховатой ЭПС
- Д) на мембранах гладкой ЭПС

Ответ: A

11. К одномембранным органоидам относится

- А) рибосома
- В) ядро
- С) эндоплазматическая сеть
- Д) митохондрия

Ответ: C

12. Немембранным органоидом является

- А) рибосома
- В) ядро
- С) эндоплазматическая сеть
- Д) митохондрия

Ответ: A

13. Первичным лизосомам начало даёт

- А) комплекс Гольджи

- В) канал ЭПС
- С) ядро
- Д) полисома

Ответ: А

14. Полисахариды, гликопротеиды и гликолипиды, которые затем идут на построение цитоплазматических мембран, продуцируются

- А) в комплексе Гольджи
- В) на полисомах в цитоплазме
- С) на мембранах шероховатой ЭПС
- Д) на мембранах гладкой ЭПС

Ответ: А

15. Снаружи клеточная мембрана покрыта

- А) цитозолем
- В) гликокаликсом
- С) фосфолипидами
- Д) олигосахаридами

Ответ: В

16. Органоидами, содержащими набор ферментов, которые осуществляют при низких значениях рН гидролитическое расщепление веществ (нуклеиновых кислот, белков, жиров, углеводов), являются

- А) митохондрии
- В) каналы эндоплазматической сети
- С) лизосомы
- Д) полисомы

Ответ: С

17. Двусторонний процесс перемещения веществ из области с высокой их концентрацией в область с низкой концентрацией по диффузионному градиенту – это ...

- А) осмос
- В) активный транспорт
- С) экзоцитоз
- Д) диффузия

Ответ: Д

18. В процессе мейоза у человека образуются гаметы с набором хромосом...

- А) диплоидным
- В) гаплоидным
- С) удвоенным
- Д) триплоидным

Ответ: В

19. Митохондрия является полунезависимым органоидом клетки, так как

- А) имеет две мембраны
- В) имеет свой аппарат биосинтеза белка
- С) способна изменять свою форму
- Д) способна свободно покидает клетку

Ответ: В

20. Из большой и малой субъединиц состоит

- А) рибосома
- В) клеточный центр
- С) ядро
- Д) РНК

Ответ: А

21. Центриоли являются элементами структуры

- A) рибосомы
- B) клеточного центра
- C) ядра
- D) РНК

Ответ: B

22. Расположите указанные ниже процессы в порядке их последовательности в ходе мейоза:

- A) расположение бивалентов в экваториальной плоскости клетки
- B) конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом
- C) образование четырёх гаплоидных ядер
- D) расхождение гомологичных хромосом

Ответ: BADC

23. Расположите указанные ниже процессы в порядке их последовательности в ходе митоза:

- A) расхождение сестринских хроматид к противоположным полюсам клетки
- B) расположение хромосом на экваторе веретена деления
- C) образование двух дочерних клеток
- D) спирализация хромосом

Ответ: DBAC

24. Благодаря конъюгации и кроссинговеру происходит...

- A) уменьшение числа хромосом вдвое
- B) увеличение числа гамет
- C) обмен генетической информацией между гомологичными хромосомами
- D) обмен генетической информацией между нехомологичными хромосомами

Ответ: C

25. Одно удвоение ДНК и два следующих друг за другом деления клетки без периода интерфазы характерны для процесса...

- A) мейоза
- B) митоза
- C) дробления
- D) амитоза

Ответ: A

26. Деспирализация хромосом при делении клетки происходит в...

- A) профазе
- B) метафазе
- C) анафазе
- D) телофазе

Ответ: D

27. В цитолемме...

- A) остатки жирных кислот гидрофильны
- B) фосфатные группы гидрофобны
- C) наружные слои гидрофобные, внутренний – гидрофильный
- D) наружные слои гидрофильны, внутренний – гидрофобный

Ответ: D

28. Структурными компонентами протоплазмы являются

- A) мембранные и немембранные структуры
- B) гиалоплазма и ядро
- C) цитоплазма и ядро
- D) включения и микротрубочки

Ответ: C

29. Субъединицы рибосом образуются в

- A) кариоплазме
- B) цитоплазме

- С) ядрышках
- Д) митохондриях

Ответ: С

30. Процесс преимущественно одностороннего проникновения молекул растворителя через полупроницаемые мембраны из области с высокой ее концентрацией в область с низкой концентрацией

- А) осмос
- В) активный транспорт
- С) экзоцитоз
- Д) диффузия

Ответ: А

Тестирование «ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ»

1. Выберите верный вариант названий и последовательности этапов репликации ДНК ...

- А) инициация, терминация, элонгация;
- В) трансляция, пролонгация, сплайсинг;
- С) инициация, элонгация, терминация;
- Д) сплайсинг, трансляция, пролонгация

Ответ: С

2. Хромосомы, у которых центромера расположена посередине или почти посередине, называются...

- А) субметацентрическими;
- В) метацентрическими;
- С) акроцентрическими;
- Д) аномальными

Ответ: В

3. Модель репликации ДНК, при которой сохраняется исходная молекула и образуется новая, называется ...

- А) консервативной;
- В) полуконсервативной;
- С) нативной;
- Д) дисперсной

Ответ: А

4. Хроматин – это ...

- А) гаплоидный набор хромосом;
- В) интерфазное состояние хромосом;
- С) интенсивно окрашиваемая часть хромосомы;
- Д) компонент кариолеммы

Ответ: В

5. Химический состав хроматина эукариот:

- А) ДНК, гистоновые белки, углеводы;
- В) РНК, белки, углеводы;
- С) ДНК;
- Д) ДНК, РНК, гистоновые и негистоновые белки

Ответ: Д

6. Элементарная единица молекулярно-генетического уровня организации жизни – это ...

- А) клетка;
- В) ген;
- С) молекула ДНК;
- Д) органоид

Ответ: В

7. Элементарное явление молекулярно-генетического уровня организации жизни – это ...

- А) онтогенез;
- В) метаболизм;
- С) трансляция;
- Д) редупликация

Ответ: Д

8. Модель репликации ДНК, при которой происходит разрыв исходной молекулы на моноцепи и присоединение комплементарных оснований к каждой из них, называется ...

- А) консервативной;
- В) полуконсервативной;
- С) нативной;
- Д) дисперсной

Ответ: В

9. Одно из утверждений, согласно которому в каждой из нитей ДНК количество аденина приблизительно равно количеству тимина, а гуанина – цитозину, называется

- А) правилом Чаргаффа;
- В) законом Ф. Мишера;
- С) правилом Уотсона и Крика;
- Д) законом Гриффита

Ответ: А

10. Хромосомы, у которых центромера находится практически на конце, и второе плечо настолько мало, что его может быть не видно на микроскопических препаратах, называются...

- А) субметацентрическими;
- В) метацентрическими;
- С) акроцентрическими;
- Д) аномальными

Ответ: С

11. Свёрнутая в плотную (гетерохроматиновую) структуру неактивная X-хромосома, наблюдаемая в интерфазных ядрах соматических клеток человека, называется...

- А) тельце Барра;
- В) фрагмент Оказаки;
- С) трейлер;
- Д) кариолема

Ответ: А

Уметь: учитывать индивидуальные особенности психофизического развития потенциальные возможности лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при планировании в рамках профессиональной деятельности.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-3 на пороговом уровне:

Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач:

1. Фенилкетонурия – заболевание, которое требует специфической организации питания ребёнка до 15 лет (в противном случае наблюдаются наиболее сложные формы умственной отсталости) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к

смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач:

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

2. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабушка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Генные и хромосомные мутации

Задание: Составьте схему мутагенов, воздействующих на человеческий организм. Разными цветами обозначьте мутагены, способные привести к: летальным, полулетальным, нейтральным и полезным мутациям.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-3 на продвинутом уровне

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

Очная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Задание 1: Вспомните строение животной клетки, зарисуйте её и обозначьте все её составляющие. Отдельно зарисуйте и обозначьте структуры клеточной мембраны.

Ответьте на вопросы:

Какими процессами связаны между собой структуры животной клетки?

Каким образом осуществляется транспорт веществ через клеточную мембрану?

Как изменится жизнедеятельность клетки при нарушении отдельных её структур, клеточных процессов?

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

Решите задачи

(примеры задач):

1. Фрагмент молекулы ДНК имеет следующий нуклеотидный состав: ТТЦ-ГГЦ-ТАЦ-АГЦ-ТАА-ГГА-ЦГА-АЦГ. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК.

2. Исходная цепь ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: 3'-ЦЦГ-ТГТ-ЦТА-ТАА-ЦАГ-ГГЦ-АЦА-ГТТ-ГТА-5'. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшейся в процессе репликации приведённого участка ДНК; ориентацию и нуклеотидную последовательность иРНК, транскрибированных с двух фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, соответствующие каждому полученному фрагменту иРНК.

Задание 3: Составьте схему синтеза белка в животной клетке.

Решите задачи

(примеры задач):

1. Исходная цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТТ-ЦТА-ТАА-АЦА-ГТА-ГТТ-ГЦЦ-ЦАТ-ТАЦ.

Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК; постройте иРНК, транскрибированные с приведённого и полученного фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, участвующие в трансляции. Пользуясь таблицей генетического кода, определите аминокислоты, которые переносят соответствующие молекулы тРНК и укажите последовательность аминокислотных звеньев белковой молекулы, получаемой из исходных молекул ДНК.

2. Как изменится структура белка, если с кодирующей его цепью ДНК: ТТА-ТАА-ААЦ-ТАГ-ТГТ-АЦГ-ЦГГ-АЦЦ-ТЦА произошли мутации по типу делеции 5, 12 и 17 нуклеотидов?

3. Проанализируйте, что произойдёт со структурой синтезируемого белка при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы иРНК:

- замена АЦУ на АУЦ;
- замена ГУА на ГУГ;
- замена ЦУЦ на ЦУА;
- замена ГГГ на ЦЦЦ.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схему жизненного цикла эукариотической клетки.

Задание 2: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Задание 3: Составьте сравнительную схему ово- (оо-) и сперматогенеза. Обозначьте названия фаз, клеток-предшественников гамет (обозначьте их ploidy) и процессы деления, характерные для разных фаз гаметогенеза.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач:

1. Фенилкетонурия – заболевание, которое требует специфической организации питания ребёнка до 15 лет (в противном случае наблюдаются наиболее сложные формы умственной отсталости) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?
2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач:

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

2. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Лабораторная работа 5. Генные и хромосомные мутации

Задание: Составьте схему мутагенов, воздействующих на человеческий организм. Разными цветами обозначьте мутагены, способные привести к: летальным, полулетальным, нейтральным и полезным мутациям.

Лабораторная работа 6. Моногенные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;

- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушенности интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с моногенными заболеваниями.

Лабораторная работа 7. Хромосомные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушенности интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с хромосомными болезнями.

Лабораторная работа 8. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушенности интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с болезнями с наследственной предрасположением и болезнями с нетрадиционными типами наследования.

Заочная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Задание 1: Вспомните строение животной клетки и заполните таблицу:

Название органоида	Особенности строения	Функции

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

Задание 3: Составьте схему синтеза белка в животной клетке.

Решите задачу:

Исходная цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТТ-ЦТА-ТАА-АЦА-ГТА-ГТТ-ГЦЦ-ЦАТ-ТАЦ.

Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК; постройте иРНК, транскрибированные с приведённого и полученного фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, участвующие в трансляции. Пользуясь таблицей генетического кода, определите аминокислоты, которые переносят соответствующие молекулы тРНК и укажите последовательность аминокислотных звеньев белковой молекулы, получаемой из исходных молекул ДНК.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач приведены выше.

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач приведены выше

Владеть: Навыками применения знаний о генетическом характере нарушений для определения актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-3 на продвинутом уровне
ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ КОЛЛОКВИУМОВ

Тема «Генные заболевания человека»

Часть 1

24. Синдром Марфана: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности для включения детей с синдромом Марфана в образовательную среду.
25. Синдром Холт-Орама (синдром рука—сердце): структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности для включения детей с синдромом Холт-Орама в образовательную среду.
26. Фенилкетонурия ((ФКУ, фенилпировиноградная олигофрения, болезнь Фёллинга): структура и развитие заболевания, влияние заболевания на интеллектуальные способности, актуальное состояние и потенциальные возможности для включения детей с фенилкетонурией в образовательную среду.
27. Гомоцистинурия: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные образовательные возможности.
28. Муковисцидоз: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности для социализации детей с муковисцидозом и их включения в образовательную среду.
29. Болезнь Нимана-Пика: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные образовательные возможности детей с болезнью Нимана-Пика.
30. Синдром Барде-Бидля: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, интеллектуальные способности и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Барде-Бидля.
31. Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Марфана.
32. Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена): структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с болезнью Реклингаузена.
33. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла): структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с туберозным склерозом.
34. Синдром Вильямса (синдром «лица эльфа», идиопатическая гиперкальциемия): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Вильямса.
35. Синдром Рубинштейна-Тейби: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Рубинштейна-Тейби.

Часть 2

36. Синдром Ушера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ушера.
37. Синдром Крузона: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Крузона.
38. Синдром Тричера-Коллинза: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, потенциальные

возможности социализации и обучения лиц с синдромом Тричера-Коллинза.

39. Синдром Пендреда: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Пендреда.
40. Синдром Ричардса-Рандля: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ричардса-Рандля.
41. Синдром Жервелла и Ланге-Нильсена: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Жервелла и Ланге-Нильсена.
42. Синдром множественных лентиг: структура и развитие заболевания, актуальное состояние.
43. Синдром Ваарденбурга: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ваарденбурга.
44. Синдром Ригера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта, потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Ригера.
45. Синдром Альстрена: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Альстрена.
46. Синдром Ленца: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта, потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Вильямса.

Тема «Хромосомные болезни»

9. Синдром Дауна (болезнь Дауна): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Дауна.
10. Синдром Патау: структура и развитие заболевания.
11. Синдром Эдвардса: структура и развитие заболевания.
12. Синдром трисомии X: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта.
13. Синдром Клайнфельтера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения.
14. Синдром дисомии по Y-хромосоме: структура заболевания, особенности организации воспитательного воздействия.
15. Синдром Шерешевского-Тернера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения девочек с синдромом Шерешевского-Тернера.
16. Синдром Лежена (синдром «кошачьего крика»): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Лежена.

Тема «Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования»

6. Синдром Прадера-Вилли: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и выбор образовательного маршрута.
7. Синдром Ангельмана: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и выбор образовательного маршрута.
8. Синдром Мартина-Белл (синдром ломкой X-хромосомы): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и выбор образовательного маршрута.
9. Синдром Корнелии де Лайте: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Корнелии де Лайте.
10. Синдром Альпорта (наследственный нефрит с глухотой): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Альпорта.

ДПК-5. Способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития

Знать: этиологию, классификацию нарушений развития генетической природы, методы и диагностические методики, применяемые в рамках изучения генетики человека; классификацию наследственных нарушений развития.

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-5 на пороговом уровне

Очная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Ответьте на вопросы:

Как изменится жизнедеятельность клетки при нарушении отдельных её структур, клеточных процессов?

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

3. Проанализируйте, что произойдёт со структурой синтезируемого белка при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы иРНК:

- замена АЦУ на АУЦ;

- замена ГУА на ГУГ;

- замена ЦУЦ на ЦУА;

- замена ГГГ на ЦЦЦ.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Заочная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач приведены выше.

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач приведены выше

Задания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-5 на продвинутом уровне

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач:

1. Фенилкетонурия – заболевание, которое требует специфической организации питания ребёнка до 15 лет (в противном случае наблюдаются наиболее сложные формы умственной отсталости) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач:

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

2. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Лабораторная работа 5. Генные и хромосомные мутации

Задание: Составьте схему мутагенов, воздействующих на человеческий организм. Разными цветами обозначьте мутагены, способные привести к: летальным, полулетальным, нейтральным и полезным мутациям.

Лабораторная работа 6. Моногенные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушения интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с моногенными заболеваниями.

Лабораторная работа 7. Хромосомные болезни человека

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушенности интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с хромосомными болезнями.

Лабораторная работа 8. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования

Задание: Подготовьтесь к коллоквиуму. В ходе подготовки обратите внимание:

- на структуру, развитие заболевания и его место в классификации нарушений развития, имеющих генетическую природу;
- на актуальное психофизическое состояние и степень нарушенности интеллекта;
- на возможности выбора образовательного маршрута с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей детей с болезнями с наследственной предрасположением и болезнями с нетрадиционными типами наследования.

Заочная форма обучения

Лабораторная работа 1. Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

Задание 1: Вспомните строение животной клетки и заполните таблицу:

Название органоида	Особенности строения	Функции

Задание 2: Составьте схемы репликации ДНК и образования различных РНК в животной клетке.

Задание 3: Составьте схему синтеза белка в животной клетке.

Решите задачу:

Исходная цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТТ-ЦТА-ТАА-АЦА-ГТА-ГТТ-ГЦЦ-ЦАТ-ТАЦ.

Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы дочерней ДНК, образовавшиеся в процессе репликации приведённого участка ДНК; постройте иРНК, транскрибированные с приведённого и полученного фрагментов ДНК; определите антикодоны тРНК, участвующие в трансляции. Пользуясь таблицей генетического кода, определите аминокислоты, которые переносят соответствующие молекулы тРНК и укажите последовательность аминокислотных звеньев белковой молекулы, получаемой из исходных молекул ДНК.

Ответьте на вопрос: По Вашему мнению, влияют ли нарушения в структурах ДНК, РНК и белка на жизненно важные процессы в организме? Аргументируйте свой ответ.

Лабораторная работа 2. Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

Задание 1: Составьте схемы митоза и мейоза. Опишите основные фазы процессов.

Ответьте на вопрос: На каких фазах митоза и мейоза возможно возникновение нарушений, приводящих к хромосомным и генетическим аномалиям? Ответ аргументируйте.

Лабораторная работа 3. Решение задач по основным законам наследственности

Задание: На основе знаний основных законов наследственности, решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль для анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.

Примеры задач приведены выше.

Лабораторная работа 4. Составление и генетический анализ родословных

Задание: Решите задачи; смоделируйте ситуации в рамках условий представленных задач, которые играют значимую роль при проведении комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. Отдельно выделите задачи, позволяющие говорить о планировании коррекционно-образовательной работы с учётом структуры нарушения.

Примеры задач приведены выше

Уметь: анализировать результаты комплексного медико-психолого-педагогического обследования на основе применения знаний из области генетики человека; учитывать индивидуальные особенности психофизического развития лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при проведении психолого-педагогического обследования

Задания к лабораторным работам (см. выше)

Вопросы к коллоквиумам (см. выше)

Тестирование (см. выше)

Владеть: Навыками анализа информации о характере наследственной патологии в рамках проведения психолого-педагогического обследования

Задания к лабораторным работам (см. выше)

Вопросы к коллоквиумам (см. выше)

Тестирование (см. выше)

Промежуточная аттестация

ДПК-3. Готовностью к планированию образовательно-коррекционной работы с учетом структуры нарушения, актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья

Знать: структуру нарушений при заболеваниях генетической природы и возможности применения методов генетики человека в рамках профессиональной деятельности.

Уметь: учитывать индивидуальные особенности психофизического развития потенциальные возможности лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при планировании в рамках профессиональной деятельности.

Владеть: Навыками применения знаний о генетическом характере нарушений для определения актуального состояния и потенциальных возможностей лиц с ограниченными возможностями здоровья

ДПК-5. Способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинко-психолого-педагогических классификаций нарушений развития

Знать: этиологию, классификацию нарушений развития генетической природы, методы и диагностические методики, применяемые в рамках изучения генетики человека; классификацию наследственных нарушений развития

Уметь: анализировать результаты комплексного медико-психолого-педагогического обследования на основе применения знаний из области генетики человека; учитывать индивидуальные особенности психофизического развития лиц, имеющих нарушения развития генетической природы при проведении психолого-педагогического обследования.

Владеть. Навыками анализа информации о характере наследственной патологии в рамках проведения психолого-педагогического обследования

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЭКЗАМЕНУ

1. Краткая история развития генетических знаний. Значение знаний о роли генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний в дефектологии.
2. Методы изучения генетики человека.
3. Клеточная теория. Основные положения клеточной теории.
4. Строение животной клетки. Основные органеллы и их функции.
5. Строение и функции хромосом: морфология хромосом, группы хромосом генома человека и их характеристика.
6. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты.
7. Генетический код. Свойства генетического кода.
8. Гены и их организация. Классификация генов.
9. Жизненный цикл клетки.
10. Митоз как процесс деления соматических клеток. Нарушения, возникающие в ходе митоза, как основа для возникновения аномалий развития.
11. Мейоз как цитологическая основа полового размножения и стадия формирования половых клеток. Нарушения, возникающие в ходе мейоза, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий.
12. Гаметогенез. Сперматогенез. Характеристика фаз.
13. Гаметогенез. Оогенез. Характеристика фаз.
14. Молекулярные основы наследственности: строение нуклеиновых кислот и ДНК. Репликация ДНК.
15. Белки: структура, система синтеза белка. Нарушения структуры белка как основа для возникновения нарушений развития.
16. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон единообразия гибридов первого поколения.
17. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон расщепления в потомстве гибридов.
18. Межаллельное взаимодействие: неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм.
19. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования пар признаков (генов). Ограниченность третьего закона Менделя.
20. Множественный аллелизм. Наследование групп крови системы АВ0.
21. Наследование при взаимодействии генов. Комплементарное действие генов. Эпистатическое действие генов: доминантный и рецессивный эпистаз. Полимерия.
22. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Сцепленное с полом наследование.
23. Клинико-генеалогический анализ как метод генетики человека. Составление родословной. Генетический анализ родословной. Анализ родословной в рамках проведения психолого-педагогического обследования
24. Понятия изменчивости. Типы и формы изменчивости. Влияние изменчивости на генетическую природу человека.
25. Мутагенез. Спонтанные и индуцированные мутации. Типы мутаций по виду клеток, в которых они произошли. Типы мутаций по влиянию на организм. Типы мутаций в соответствии с уровнем организации наследственных структур.
26. Хромосомные мутации. Изменение числа хромосом. Изменение структуры хромосом (структурные aberrации). Примеры болезней, вызываемых хромосомными мутациями. Индивидуальные особенности психофизического развития и потенциальные возможности лиц с хромосомными болезнями
27. Генные мутации. Молекулярные механизмы генных мутаций. Типы генных мутаций. Примеры болезней, вызываемых генными мутациями. Индивидуальные особенности психофизического развития и потенциальные возможности лиц с болезнями , вызываемыми

генными мутациями.

28. Наследственная патология как результат наследственной изменчивости. Генетический груз. Понятие сегрегационного и мутационного генетического груза, их эффекты. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в возникновении и развитии патологий.
29. Особенности клинических проявлений наследственных болезней: сроки манифестации, прогрессивность и хронический характер, вовлечённость многих органов и систем, семейный характер, специфические симптомы, устойчивость к симптоматическому лечению.
30. Пенетрантность и экспрессивность как характеристики клинического полиморфизма наследственных заболеваний. Понятие генетической гетерогенности наследственно обусловленных болезней.
31. Общая характеристика группы моногенных заболеваний человека. Примеры заболеваний.
32. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с моногенными болезнями аутосомно-доминантного типа.
33. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с моногенными болезнями аутосомно-рецессивного типа.
34. Закономерности наследования при доминантном Х-сцепленном наследовании. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с болезнями при доминантном Х-сцепленном наследовании.
35. Закономерности наследования при рецессивном Х-сцепленном типе наследования. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с болезнями при рецессивном Х-сцепленном наследовании.
36. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с болезнями митохондриальной наследственности.
37. Общая характеристика хромосомных болезней человека. Примеры болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с хромосомными аномалиями.
38. Количественные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с хромосомными аномалиями.
39. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с количественными аномалиями половых хромосом.
40. Структурные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с нарушениями аутосом.
41. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц с болезнями с наследственным предрасположением.
42. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Примеры и характеристика заболеваний. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц, имеющими аномалии с нетрадиционным типом наследования.
43. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии. Примеры и характеристика заболеваний. Актуальное состояние и потенциальные возможности лиц при болезнях экспансии.
44. Интеллектуальные нарушения, возникающие на основе генетических аномалий. Примеры заболеваний. Генетические показатели при Анализе результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования
45. Стойкие нарушения слуха как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний. Генетические показатели при Анализе результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования.
46. Стойкие нарушения зрения как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.

ВАРИАНТЫ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

(для заочной формы обучения)

Вариант 1

1. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
2. Решите задачи:

Задача 1. Детская форма амавротической семейной идиотии (болезнь Тей-Сакса) наследуется по аутосомно-рецессивному типу и заканчивается смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни, в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать тем же заболеванием?

Задача 2. Близорукий (доминантный признак) левша (рецессивный признак) вступает в брак с женщиной, нормальной по обоим признакам. Известно, что у обоих супругов были братья и сестры, страдающие фенилкетонурией, но сами супруги нормальны в отношении этой аномалии. В их семье первый ребенок был нормален в отношении всех трех признаков, второй был близоруким левшой, а третий оказался больным фенилкетонурией.

- 1) Определите генотипы родителей и всех трех детей.
- 2) Определите вероятность того, что четвертый их ребенок будет нормальным по всем трем признакам.

Задача 3. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

Задача 4. У человека альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. Ангидротическая эктодермальная дисплазия передается как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У супружеской пары, нормальной по обоим признакам, родился сын с обеими аномалиями.

1) Какова вероятность того, что их вторым ребенком будет девочка, нормальная по обоим признакам?

2) Какова вероятность того, что следующим ребенком у них будет нормальный сын?

Задача 5. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сестрах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

Вариант 2

1. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга и экспансии. Примеры заболеваний.

2. Решите задачи:

Задача 1. Наследование резус-фактора осуществляется по аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (rh+) несет доминантный ген R, а с резус-отрицательным (rh-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительные, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

Задача 2. Катаракты имеют несколько различных наследственных форм. Большинство из них у человека наследуются как доминантные аутосомные признаки, некоторые – как рецессивные аутосомные, несцепленные признаки. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя страдают ее доминантно наследующейся формой, но гетерозиготны по ней и еще гетерозиготны по двум рецессивным формам катаракты?

Задача 3. У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови родителей.

Задача 4. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились глухой сын и дальтоник и дочь – дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

Задача 5. Пробанд и пять его братьев здоровы. Мать пробанда и отец глухонемые. Два дяди и тетка со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тетки и дядя здоровы и одна тетка и один дядя глухонемые. Бабушка и дедушка со стороны матери здоровы. Бабушка и дедушка по отцу глухонемые. Бабушка по отцу имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дедушка по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой глухонемой и пять сестер. Дедушка по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой глухонемой и пять сестер, две из которых глухонемые. Мать и отец дедушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца глухонемые. Определите вероятность рождения детей глухонемыми в семье пробанда, если он вступит в брак с нормальной в отношении глухонемоты женщиной, происходящей из благополучной в отношении этого заболевания семьи.

Вариант 3

1. Общая характеристика хромосомных болезней человека.
2. Решите задачи:

Задача 1. Фенилкетонурия (ФКУ) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену ФКУ, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

Задача 2. Муж и жена являются правшами (доминантный признак). Муж близорук (доминантный признак), а мать жены болела талассемией (доминантный признак с неполным доминированием). В семье родился сын-левша. Какова вероятность рождения в этой семье близоруких правшей, больных талассемией в легкой форме, если известно, что бабушка и дедушка отца по материнской линии имели нормальное зрение?

Задача 3. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа. Какое решение должен вынести суд? В каких случаях судебная экспертиза может дать однозначный ответ об отцовстве ребенка?

Задача 4. Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который появляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. В семье, где жена нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза.

1) Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза.

2) Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола.

Задача 5. Пробанд здоров. Отец пробанда болен эпидермолизомбулезным. Мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, один брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетка – больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго брака – больные дочь и сын. У второго больного дяди есть две здоровые дочери и больной сын. У третьего больного дяди – два больных сына и две больные дочери. Бабушка по отцу больна, а дедушка здоров, здоровы были три сестры и два брата бабушки. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, что он вступит в брак со здоровой женщиной.

Вариант 4

1. Количественные нарушения аутосом. Примеры болезней.
2. Решите задачи:

Задача 1. Одна из форм рецидивирующего стоматита (акаталазия) обусловлена редким аутосомным геном. У гомозигот на деснах образуются язвы, выпадают зубы. У гетерозигот выявляется

пониженная активность каталазы крови без клинических проявлений. У больных родителей и единственного ребенка в семье активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка без аномалий.

Задача 2. Фенилкетонурия и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Успехи современной медицины позволяют избежать тяжелых последствий нарушения обмена фенилаланина.

- 1) Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?
- 2) Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и надежды на спасение новорожденных в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков.

Задача 3. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы крови, родители другого – II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите кто чей сын.

Задача 4. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Нормальное зрение определяется доминантным аллелем этого гена. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок с цветовой слепотой. Определить генотипы всех членов семьи.

Задача 5. Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных – тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы. Какова вероятность появления в семье дочери пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину?

Вариант 5

1. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. Доминантный ген обуславливает развитие у человека нормальных глазных яблок. Рecessивный ген детерминирует почти полное отсутствие глазных яблок (анофтальмия). У гетерозигот глазное яблоко малых размеров (микрофтальмия). Какое строение глазных яблок унаследует потомство, если оба родителя страдают микрофтальмией?

Задача 2. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные не сцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Задача 3. Мужчина-правша (доминантный аутосомный признак) с III группой крови женился на женщине-правше со II группой крови. У них родилась дочь-левша с I группой крови. Какова вероятность рождения следующего сына-правши с IV группой крови? Определите вероятность рождения у этого сына детей-левшей, если партнер по браку является левшой?

Задача 4. У человека ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты, или дальтонизм, локализован в X-хромосоме. Состояние болезни вызывается рецессивным геном, состояние здоровья – доминантным. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

Задача 5. Пробанд нормального роста имеет сестру с ахондроплазией. Мать пробанда нормальна, а отец страдает ахондроплазией. По линии отца пробанд имеет двух нормальных теток, одну тетку с ахондроплазией и одного дядю с ахондроплазией. Тетя имеет ахондроплазию, замужем

за здоровым мужчиной. У них есть сын – карлик. Здоровая тетя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек – все они здоровы. Дядя – карлик женат на здоровой женщине. У него две нормальные девочки и сын карлик. Дедушка по линии отца карлик, а бабушка нормальная.

1) Определите вероятность появления карликов в семье пробанда, если его жена будет иметь такой же генотип, как и он сам.

2) Какова вероятность появления карликов в семье сестры пробанда, если она вступит в брак со здоровым мужчиной?

Вариант 6

1. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. Слияние нижних молочных резцов наследуется как аутосомный доминантный признак. В одной семье у первенца обнаружили, что нижние резцы срослись. Родители не помнят, была ли у них эта аномалия. Определите возможные генотипы родителей и для каждого варианта их высчитайте вероятность рождения следующего ребенка без аномалий.

Задача 2. Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена. В гомозиготе вызывает наиболее тяжелую форму заболевания – большую талассемию, обычно смертельную в детском возрасте (tt). В гетерозиготе проявляется менее тяжелая форма – малая талассемия (Tt). Ребенок-альбинос страдает малой талассемией. Каковы наиболее вероятные генотипы его родителей?

Задача 3. Муж и жена имеют II и III группы крови. Могут ли внуки этих родителей иметь такие же группы крови, как у их бабушки и дедушки, если дети указанных выше мужа и жены вступят в брак с обладателями таких же групп крови, как и у этих детей?

Задача 4. У человека ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты, или дальтонизм, локализован в X-хромосоме. Состояние болезни вызывается рецессивным геном, состояние здоровья – доминантным. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:

а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь;

б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника; в) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей.

Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

Задача 5. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабушка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей: (у одного четыре сына, у другого один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

Вариант 7

1. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухоноты, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонотой женщины со здоровым мужчиной родился глухонотой ребенок. Определите генотипы и фенотипы всех членов семьи, а также вероятность рождения в этой семье здорового ребенка.

Задача 2. Серповидно-клеточная анемия и талассемия (наследственная аномалия, связанная с аномалией синтеза гемоглобина) наследуются как два признака с неполным доминированием, гены которых находятся в разных аутосомах. Гетерозиготы устойчивы к заболеванию тропической малярией, двойные гетерозиготы страдают микроцитарной анемией. Гомозиготы в подавляющем большинстве умирают в раннем детстве. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидно-клеточной анемии, но здоров в отношении талассемии, а другой – гетерозиготен по гену талассемии, но нормален по отношению к серповидно-клеточной анемии.

Задача 3. Возможно ли рождение в одной семье детей, имеющих группы крови своих родителей, если в этой семье уже родились дочь с I группой крови и сын с IV группой крови?

Задача 4. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

Задача 5. О пробанде известно следующее: он и его сестра являются альбиносами; два их брата и сестра – нормальны; альбиносом была их мать, а также две ее сестры и брат; отец пробанда и его сибсы, а также их родители, бабушки и деды были нормальными; бабушка и дед пробанда по материнской линии, а также один из прадедушек были альбиносами. Супруга пробанда является нормальной, альбиносов в ее родне никогда не было. Какова вероятность рождения у пробанда мальчиков-альбиносов? Могут ли внуки или внучки пробанда болеть альбинизмом?

Вариант 8

1. Закономерности наследования при доминантном X-сцепленном наследовании. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. Гепатоцеребральная дистрофия (нарушение обмена меди) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, если один из супругов страдает этим заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?

Задача 2. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над гладкими, глухота – признак рецессивный, и обе пары генов находятся в разных хромосомах?

Задача 3. Мать гомозиготна, имеет A (II) группу крови, отец гомозиготен, имеет B (III) группу крови. Какие группы крови возможны у их детей?

Задача 4. Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?

Задача 5. Роза и Алла – родные сестры и обе, как и их родители, страдают ночной слепотой. У них есть еще сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. Роза и Алла вышли замуж за мужчин с нормальным зрением. У Аллы было две девочки и четыре мальчика, страдающих ночной слепотой. У Розы – два сына и дочь с нормальным зрением и еще один сын, страдающий ночной слепотой.

1) Определите генотипы Розы и Аллы, их родителей и всех детей.

2) Какова вероятность появления у Розы и Аллы внуков, страдающих ночной слепотой, при условии, что все их дети вступят в брак с лицами, нормальными в отношении зрения?

Вариант 9

1. Закономерности наследования при рецессивном Х-сцепленном типе наследования. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. Одна из форм гемералопии (ночная, или куриная слепота) наследуется как доминантный признак.

1) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

2) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

Задача 2. Полидактилия, праворукость и близорукость определяются тремя доминантными генами, находящимися в разных парах хромосом. Близорукий мужчина-правша женился на шестипалой близорукой левше. Известно, что обе матери этих супругов были нормальными. В семье родился ребенок-левша. Какова вероятность рождения в этой семье детей-правшей, больных двумя болезнями одновременно, и нормальных детей-левшей?

Задача 3. Женщина, гетерозиготная по А (II) группе крови, вышла замуж за мужчину с АВ (IV) группой крови. Какие группы крови будут иметь их дети?

Задача 4. Пигментный ретинит может наследоваться тремя путями: как аутосомный доминантный, аутосомный рецессивный и рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой, признаки. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где мать больна пигментным ретинитом и является гетерозиготной по всем трем парам генов, а отец здоров и нормален по всем трем признакам.

Задача 5. Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

Вариант 10

1. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры болезней.

2. Решите задачи:

Задача 1. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность того, что в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку, родятся дети с аномалией?

Задача 2. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным тоже аутосомным не сцепленным с предыдущим геном.

1) Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обеим парам патологических генов?

2) Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один из родителей гетерозиготен по обеим парам этих генов, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обеим парам генов?

Задача 3. В родильном доме перепутали детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая – II и IV. Один ребенок имеет II группу крови, а второй I группу. Определите родителей обоих детей.

Задача 4. У человека в Y-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какие будут дети и внуки в браке мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины.

Задача 5. Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца – нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с

коричневыми зубами, а четыре брата – с нормальными. Одна тетя пробанда по линии матери, имеющая коричневые зубы, замужем за мужчиной с нормальными зубами. У них трое детей: дочь и сын с коричневыми зубами и дочь с нормальными. Два дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах без аномалии в окраске зубов. У одного из них два сына и дочь, у другого – две дочери и сын. Все они с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дедушка пробанда по линии матери, а у бабушки по линии матери были нормальные зубы. Два брата дедушки по линии матери с нормальной окраской зубов. Прабабушка (мать деда по линии матери) и прапрабабушка (мать этой прабабушки) имели коричневые зубы, а их мужья были с нормальной окраской зубов. Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.

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

В рамках освоения дисциплины предусмотрены следующие формы текущего контроля: подготовка конспектов, выполнение заданий лабораторных работ, участие в коллоквиуме и прохождение тестирования.

Промежуточная аттестация проводится по очной форме обучения в форме экзамена, по заочной форме обучения в форме экзамена и контрольной работы. Экзамен проходит в форме устного собеседования по вопросам в экзаменационном билете. В каждом экзаменационном билете по два теоретических вопроса.

Шкала оценивания контрольной работы

81-100 баллов: Содержание контрольной работы полностью соответствует варианту. Задачи решены полностью. Контрольная работа выполнена в указанные сроки и содержит не только текстовое оформление, но и иллюстративное. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов, указаны источники иллюстраций. Студент ориентируется в содержании контрольной работы, самостоятельно дает полные и развернутые ответы на вопросы по её материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

61-80баллов:Содержание контрольной работы полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Задачи решены полностью с некоторыми недочётами. Контрольная работа выполнена в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент ориентируется в содержании контрольной работы, дает ответы на вопросы по её материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

41-60баллов:Содержание контрольной работы полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Задачи решены частично. Контрольная работа выполнена в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент ориентируется в содержании контрольной работы, дает ответы на вопросы по её материалам, с помощью наводящих вопросов делает выводы.

0-40баллов:Содержание контрольной работы не соответствует варианту. Задачи не решены. Оформление не соответствует необходимым требованиям. Студент не может дать правильные ответы на вопросы по материалам контрольной работы и сделать необходимые выводы даже при условии оказания ему активной помощи.

Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины (контрольная работа)

Количество баллов	Оценка по традиционной шкале
41-100	Зачтено
0-40	Не зачтено

Шкала оценки в рамках процедуры экзамена:

25-30 баллов: студент быстро и самостоятельно готовится к ответу; при ответе полностью раскрывает сущность поставленного вопроса; способен проиллюстрировать свой ответ конкретными примерами; демонстрирует понимание проблемы и высокий уровень ориентировки в ней; формулирует свой ответ самостоятельно, используя лист с письменным вариантом ответа лишь как опору, структурирующую ход рассуждения.

18-24баллов:студент самостоятельно готовится к ответу; при ответе раскрывает основную сущность поставленного вопроса; демонстрирует понимание проблемы и достаточный уровень ориентировки в ней, при этом затрудняется в приведении конкретных примеров.

10-17баллов:студент готовится к ответу, прибегая к некоторой помощи; при ответе не в полном объеме раскрывает сущность поставленного вопроса, однако, при этом, демонстрирует понимание проблемы.

0-9 баллов: студент испытывает выраженные затруднения при подготовке к ответу, пытается воспользоваться недопустимыми видами помощи; при ответе не раскрывает сущность поставленного вопроса; не ориентируется в рассматриваемой проблеме; оказываемая стимулирующая помощь и задаваемые уточняющие вопросы не способствуют более продуктивному ответу студента.

Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины (экзамен)

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение освоения дисциплины, а также оценка по промежуточной аттестации.

Количество баллов	Оценка по традиционной шкале
81-100	Отлично
61-80	Хорошо
41-60	Удовлетворительно
0-40	Неудовлетворительно