

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:
6b5279da4e034bffc70173803da5b7b558c68e2

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Факультет специальной педагогики и психологии
Кафедра комплексной психолого-педагогической реабилитации

Согласовано
и.о. декана факультета
«30» мая 2023 г.

/ М.С. Рукавицин /

Рабочая программа дисциплины

Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей

Направление подготовки

44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Профиль:

Логопедия

Квалификация

Бакалавр

Формы обучения

Очная, заочная

Согласовано учебно-методической комиссией
факультета специальной педагогики и психологии
Протокол «30» мая 2023 г. № 10
Председатель УМКом _____

/ М.С. Рукавицин /

Рекомендовано кафедрой комплексной
психолого-педагогической реабилитации
Протокол от «10» мая 2023 г. № 10
Зав. кафедрой _____

/ С.Н. Утенкова /

Мытищи
2023

Автор-составитель:
Утенкова Светлана Николаевна,
кандидат биологических наук, доцент

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, утвержденного приказом МИНОБРНАУКИ России от 22.02.2018 года № 123.

Дисциплина входит в обязательную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2023

СОДЕРЖАНИЕ

1. Планируемые результаты обучения.....	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы.....	4
3. Объем и содержание дисциплины.....	4
4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся.....	10
5. Фонд оценочных средств для проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине.....	14
6. Учебно-методическое и ресурсное обеспечение дисциплины.....	35
7. Методические указания по освоению дисциплины.....	36
8. Информационные технологии для осуществления образовательного процесса по дисциплине.....	36
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	36

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

1.1. Цель и задачи дисциплины

Цель освоения дисциплины—теоретическая подготовка студентов-дефектологов в области генетических основ возникновения аномалий развития у детей для дальнейшего применения полученных знаний в профессиональной деятельности для оптимизации процесса диагностики и образовательно-коррекционной работы с детьми, имеющими нарушения развития.

Задачи дисциплины:

1. Изучить основные законы генетики, позволяющие оценить условия и причины возникновения нарушений развития генетического характера.
2. Рассмотреть основные варианты генетических нарушений с точки зрения их структуры, актуального состояния и потенциальных возможностей, необходимых для планирования и организации образовательно-коррекционной работы.
3. Научиться применять знания из области генетики при психолого-педагогическом обследовании лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ), анализе результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, а также в процессе обучения детей с нарушениями развития.

1.2. Планируемые результаты обучения

В результате освоения дисциплины у обучающихся формируются следующие компетенции:

ДПК-3. Готовностью к планированию образовательно-коррекционной работы с учетом структуры нарушения, 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 клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в обязательную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Система знаний, формирующаяся в ходе освоения дисциплины, согласно учебному плану. Содержательно курс связан с дисциплинами: «Психология», «Возрастная анатомия, физиология и патология развития», «Введение в профессиональную деятельность учителя-логопеда».

Дисциплина формирует терминологическую и понятийную базу для дисциплин и модулей Блока 1 «Дисциплины (модули)»: «Специальная психология», «Специальная педагогика», «Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения», «Невропатология детского возраста», «Основы нейропсихологии и психофизиологии», «Психопатология детского возраста», «Адаптированные образовательные программы для детей с ограниченными возможностями здоровья», «Теория и практика инклюзивного обучения», «Госпитальная педагогика», дисциплин модулей «Логопедия», «Психолого-педагогическая диагностика развития лиц с ограниченными возможностями здоровья»; дисциплин части, формируемой участниками образовательных отношений: «Эмбриология и патология беременности», «Система образования детей с ОВЗ и инвалидностью»/ «Основы управления качеством образования детей с ОВЗ и инвалидностью».

3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объем дисциплины

Показатель объема дисциплины	Форма обучения	
	очная	заочная
Объем дисциплины в зачетных единицах	3	3
Объем дисциплины в часах	108	108
Контактная работа	38,3	12,5
Лекции	12	4
Лабораторные занятия	24	6
Контактные часы на промежуточную аттестацию:	2,3	2,5
Экзамен	0,3	0,3
Предэкзаменационная консультация	2	2
Контрольная работа	-	0,2
Самостоятельная работа	60	82
Контроль	9,7	13,5

Форма промежуточной аттестации: для очной формы обучения – экзамен в 1 семестре, для заочной формы обучения – экзамен и контрольная работа в 1 семестре

3.2. Содержание дисциплины

Очная форма обучения

Наименование разделов (тем) дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов	
	Лекции	Лабораторные занятия
Введение в дисциплину. Краткая история развития генетических знаний. Методы изучения генетики человека. Значение знаний о роли генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний в дефектологии. Тема 1. Цитологические и молекулярные основы наследственности и возникновения аномалий развития Общие сведения о клетках. Клеточная теория. Строение животной клетки. Основные органеллы и их функции. Сохранение и передача наследственной информации от поколения к поколению. Нуклеиновые кислоты: строение и функции ДНК и РНК. Строение и функции хромосом. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты. Генетический код. Гены и их организация. Классификация генов. Синтез белка. Сущность процессов репликации, транскрипции и трансляции в клетке. Обмен веществ и превращение энергии в клетке. Нарушения, связанные с процессом синтеза белка, и их последствия. Ферментопатии. Жизненный цикл клетки. Митоз как процесс деления соматических клеток. Нарушения, возникающие в ходе митоза, как основа для возникновения аномалий развития. Мейоз как цитологическая основа полового	2	4

размножения и этап формирования половых клеток. Гаметогенез: спермато- и овогенез. Нарушения, возникающие в ходе деления клеток, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий.		
Тема 2. Основные законы наследственности Понятие наследственности. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления в потомстве гибридов. Правило чистоты гамет. Неполное доминирование. Кодоминирование. Множественные аллели. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования пар признаков (генов). Ограниченность третьего закона Менделя. Наследование при взаимодействии генов. Комплементарное действие генов. Эпистатическое действие генов: доминантный и рецессивный эпистаз. Полимерия. Сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Множественное действие генов. Пенетрантность. Клинико-генеалогический анализ как метод генетики человека. Составление родословной. Генетический анализ родословной.	2	10
Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития Понятия изменчивости. Типы изменчивости: ненаследственная и наследственная изменчивость. Формы наследственной изменчивости. Генеративная и соматическая изменчивость. Комбинативная и мутационная изменчивость. 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. Хромосомные мутации. Изменение числа хромосом. Изменение структуры хромосом (структурные aberrации). Генные мутации. Одно- и многосайтовые мутации. Супрессорные мутации. Молекулярные механизмы генных мутаций. Типы генных мутаций. 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. Особенности клинических проявлений наследственных болезней: сроки манифестации, прогрессивность и хронический характер, вовлечённость многих органов и систем, семейный характер, специфические симптомы, устойчивость к симптоматическому лечению. Пенетрантность и экспрессивность как характеристики клинического полиморфизма наследственных заболеваний. Понятие генетической гетерогенности наследственно обусловленных болезней. Организация безопасной образовательно-коррекционной среды с точки зрения воздействия мутагенов	2	2
Тема 4. Хромосомные болезни Общая характеристика хромосомных болезней человека: причины, классификация, особенности патогенеза. Количественные нарушения аутосом. Количественные нарушения половых хромосом. Структурные нарушения аутосом. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при хромосомных болезнях. Хромосомные аномалии: структура нарушений, актуальное со-	2	2

стояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с хромосомными нарушениями.		
Тема 5. Генные заболевания человека Общая характеристика группы моногенных болезней: причины возникновения, особенности патогенеза, закономерности наследования в зависимости от типа. Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования; моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования; Х-сцепленное наследование (доминантный и рецессивный Х-сцепленные типы наследования); голландрическое наследование; митохондриальная наследственность. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при моногенных болезнях. Моногенные заболевания: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с заболеваниями аутосомно-доминантного типа. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальные болезни: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута.	2	4
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования Болезни с наследственным предрасположением. Моногенно- и полигенно обусловленная предрасположенность. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Болезни экспансии. Болезни с нетрадиционным типом наследственности: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута при болезнях с нетрадиционным типом наследования. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при болезнях с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования.	2	2
Итого	12	24

заочная форма обучения

Наименование разделов (тем) дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов	
	Лекции	Лабораторные занятия
Введение в дисциплину. Краткая история развития генетических знаний. Методы изучения генетики человека. Значение знаний о роли генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний в дефектологии. Тема 1. Цитологические и молекулярные основы наследственности и возникновения аномалий развития	0,5	1

Общие сведения о клетках. Клеточная теория. Строение животной клетки. Основные органеллы и их функции. Сохранение и передача наследственной информации от поколения к поколению. Нуклеиновые кислоты: строение и функции ДНК и РНК. Строение и функции хромосом. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты. Генетический код. Гены и их организация. Классификация генов. Синтез белка. Сущность процессов репликации, транскрипции и трансляции в клетке. Обмен веществ и превращение энергии в клетке. Нарушения, связанные с процессом синтеза белка, и их последствия. Ферментопатии. Жизненный цикл клетки. Митоз как процесс деления соматических клеток. Нарушения, возникающие в ходе митоза, как основа для возникновения аномалий развития. Мейоз как цитологическая основа полового размножения и этап формирования половых клеток. Гаметогенез: спермато- и овогенез. Нарушения, возникающие в ходе деления клеток, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий.		
Тема 2. Основные законы наследственности Понятие наследственности. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления в потомстве гибридов. Правило чистоты гамет. Неполное доминирование. Кодоминирование. Множественные аллели. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования пар признаков (генов). Ограниченность третьего закона Менделя. Наследование при взаимодействии генов. Комплементарное действие генов. Эпистатическое действие генов: доминантный и рецессивный эпистаз. Полимерия. Сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Множественное действие генов. Пенетрантность. Клинико-генеалогический анализ как метод генетики человека. Составление родословной. Генетический анализ родословной.	-	4
Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития Понятия изменчивости. Типы изменчивости: ненаследственная и наследственная изменчивость. Формы наследственной изменчивости. Генеративная и соматическая изменчивость. Комбинативная и мутационная изменчивость. 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. Хромосомные мутации. Изменение числа хромосом. Изменение структуры хромосом (структурные aberrации). Генные мутации. Одно- и многосайтовые мутации. Супрессорные мутации. Молекулярные механизмы генных мутаций. Типы генных мутаций. 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. Особенности клинических проявлений наследственных болезней: сроки манифестации, прогрессивность и хронический характер, вовлечённость многих органов и систем, семейный характер, специфические симптомы,	0,5	-

устойчивость к симптоматическому лечению. Пенетрантность и экспрессивность как характеристики клинического полиморфизма наследственных заболеваний. Понятие генетической гетерогенности наследственно обусловленных болезней. Организация безопасной образовательно-коррекционной среды с точки зрения воздействия мутагенов		
Тема 4. Хромосомные болезни Общая характеристика хромосомных болезней человека: причины, классификация, особенности патогенеза. Количественные нарушения аутосом. Количественные нарушения половых хромосом. Структурные нарушения аутосом. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при хромосомных болезнях. Хромосомные аномалии: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с хромосомными нарушениями.	1	-
Тема 5. Генные заболевания человека Общая характеристика группы моногенных болезней: причины возникновения, особенности патогенеза, закономерности наследования в зависимости от типа. Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования; моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования; X-сцепленное наследование (доминантный и рецессивный X-сцепленные типы наследования); голандрическое наследование; митохондриальная наследственность. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при моногенных болезнях. Моногенные заболевания: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с заболеваниями аутосомно-доминантного типа. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальные болезни: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута.	1	1
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования Болезни с наследственным предрасположением. Моногенно- и полигенно обусловленная предрасположенность. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Болезни экспансии. Болезни с нетрадиционным типом наследственности: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута при болезнях с нетрадиционным типом наследования. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при болезнях с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования.	1	-
Итого	4	6

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Очная форма обучения

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методические обеспечения	Формы отчетности
Введение в дисциплину. Тема 1. Цитологические и молекулярные основы наследственности и возникновения аномалий развития	1. Краткая история развития генетических знаний. 2. Методы изучения генетики человека 3. Строение животной клетки. 4. Генетический код. Синтез белка. 5. Жизненный цикл клетки. 6. Митоз и мейоз. Гаметогенез: спермато- и овогенез. 7. Нарушения, возникающие в ходе деления клеток, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий	6	Составление конспекта по вопросам 1, 2 Подготовка к тестированию Подготовка заданий к лабораторной работе	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- конспект; - тест; - задания к лабораторной работе
Тема 2. Основные законы наследственности	1. Генетические задачи по основным законам наследственности. 2. Составление и генетический анализ родословных.	24	Подготовка заданий к лабораторной работе	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- задания к лабораторной работе
Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития	Основные мутагены, воздействующие на человеческий организм. Организация безопасной образовательно-коррекционной среды с точки зрения воздействия мутагенов.	4	Подготовка заданий к лабораторной работе	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- задания к лабораторной работе
Тема 4. Хромосомные болезни	1. Количественные нарушения аутосом: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с количественными нарушениями хромосом; 2. Количественные нарушения половых хромосом: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образо-	8	Подготовка к коллоквиуму	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- коллоквиум

	вательного маршрута детей с количественными нарушениями половых хромосом 3. Структурные нарушения хромосом: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с количественными нарушениями хромосом				
Тема 5. Генные заболевания человека	1. Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с заболеваниями аутосомно-доминантного типа 2. Моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута детей с заболеваниями аутосомно-рецессивного типа 3. Х-сцепленное наследование (доминантный и рецессивный Х-сцепленный типы наследования): структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута 4. Митохондриальная наследственность: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута	14	Подготовка к коллоквиуму	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- коллоквиум
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом	1. Болезни с наследственным предрасположением. 2. Болезни импринтинга: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута при болезнях импринтинга	4	Подготовка к коллоквиуму	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- коллоквиум

наследования	3. Болезни экспансии: структура нарушений, актуальное состояние и потенциальные возможности в рамках определения образовательного маршрута при болезнях экспансии				
ИТОГО:		60			

Заочная форма обучения

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методические обеспечения	Формы отчетности
Введение в дисциплину. Тема 1. Цитологические и молекулярные основы наследственности и возникновения аномалий развития	1. Краткая история развития генетических знаний. 2. Методы изучения генетики человека 3. Строение животной клетки. 4. Генетический код. Синтез белка. 5. Жизненный цикл клетки. 6. Митоз и мейоз. Гаметогенез: спермато- и овогенез. 7. Нарушения, возникающие в ходе деления клеток, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий	12	Составление конспекта по вопросам 1, 2 Подготовка заданий к лабораторной работе	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- конспект; - задания к лабораторной работе
Тема 2. Основные законы наследственности	1. Генетические задачи по основным законам наследственности. 2. Составление и генетический анализ родословных.	42	Подготовка заданий к лабораторной работе	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- задания к лабораторной работе
Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития	Основные мутагены, воздействующие на человеческий организм.	4	Составление конспекта	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- конспект
Тема 4. Хромосомные болезни	1. Количественные нарушения аутосом. 2. Количественные нарушения половых хромосом.	8	Составление конспекта	Учебно-методическое	- конспект

	3. Структурные нарушения аутосом.			обеспечение дисциплины	
Тема 5. Генные заболевания человека	1. Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования. 2. Моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования. 3. Х-сцепленное наследование (доминантный и рецессивный Х-сцепленный типы наследования). 4. Митохондриальная наследственность.	8	Составление конспекта	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- конспект
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования	1. Болезни с наследственным предрасположением. 2. Болезни импринтинга. 3. Болезни экспансии.	8	Составление конспекта	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	- конспект
ИТОГО:		82			

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

5.1. 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.	1. 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.	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа

5.2. 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

ДНК-5	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
	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
	продвинутый	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 очной формы обучения)

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»;

9-10 баллов: 91-100% – «отлично».

Шкала оценивания коллоквиума

(Для очной формы обучения)

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.

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

ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ЗАДАНИЙ 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 ГТГ 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 чет-

вертой 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.

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

ПРИМЕРНЫЕ ВОПРОСЫ И 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>)

Заочная 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.

ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ КОЛЛОКВИУМОВ

Тема «Генные заболевания человека»

Часть 1

1. Синдром Марфана: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности для включения детей с синдромом Марфана в образовательную среду.
2. 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.
3. 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.
4. Гомоцистинурия: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные образовательные возможности.
5. Муковисцидоз: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности для социализации детей с муковисцидозом и их включения в образовательную среду.
6. Болезнь Нимана-Пика: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные образовательные возможности детей с болезнью Нимана-Пика.
7. Синдром Барде-Бидля: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, интеллектуальные способности и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Барде-Бидля.
8. Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Марфана.
9. Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена): структура и развитие заболевания, ак-

туальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с болезнью Реклингаузена.

10. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла): структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с туберозным склерозом.
11. Синдром Вильямса (синдром «лица эльфа», идиопатическая гиперкальциемия): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Вильямса.
12. Синдром Рубинштейна-Тейби: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Рубинштейна-Тейби.

Часть 2

13. Синдром Ушера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ушера.
14. Синдром Крузона: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Крузона.
15. Синдром Тричера-Коллинза: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, потенциальные возможности социализации и обучения лиц с синдромом Тричера-Коллинза.
16. Синдром Пендреда: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Пендреда.
17. Синдром Ричардса-Рандля: структура и развитие заболевания, актуальное состояние и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ричардса-Рандля.
18. Синдром Жервелла и Ланге-Нильсена: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Жервелла и Ланге-Нильсена.
19. Синдром множественных лентиг: структура и развитие заболевания, актуальное состояние.
20. Синдром Ваарденбурга: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Ваарденбурга.
21. Синдром Ригера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта, потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Ригера.
22. Синдром Альстрена: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Альстрена.
23. Синдром Ленца: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта, потенциальные возможности социализации и обучения детей с синдромом Вильямса.

Тема «Хромосомные болезни»

1. Синдром Дауна (болезнь Дауна): структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения детей с синдромом Дауна.
2. Синдром Патау: структура и развитие заболевания.
3. Синдром Эдвардса: структура и развитие заболевания.
4. Синдром трисомии X: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта.

5. Синдром Клайнфельтера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения.
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме: структура заболевания, особенности организации воспитательного воздействия.
7. Синдром Шерешевского-Тернера: структура и развитие заболевания, актуальное состояние, состояние интеллекта и потенциальные возможности обучения девочек с синдромом Шерешевского-Тернера.
8. 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»

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

*ПРИМЕРНЫЕ 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. Ангиодермическая эктодермальная дисплазия передается как сцепленный с X-хромосомой ре-

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 (анопталмия). 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 глухонемой, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой 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 микродрепацитарной 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 – нормальные; альбиносом была их мать, а также две ее сестры и брат; отец пробанда и его сибсы, а также их родители, бабки 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 X-сцепленном типе наследо-

вания. 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 X-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 обоим парам патологических генов?

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

ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ТЕСТОВЫХ ВОПРОСОВ

1. Дополнительная наследственная информация в клетках человека содержится в ...
 - А) аппарате Гольджи;
 - Б) митохондриях;**
 - В) клеточном центре.
2. Период существования клетки от её образования в результате деления исходной клетки до собственного деления или смерти – это:
 - А) жизненный цикл клетки;**
 - Б) amitoz;
 - В) предсинтетический период.
3. Цитологическая основа бесполого размножения –
 - А) amitoz;
 - Б) митоз;**
 - В) мейоз.
4. В профазе I мейоза:
 - А) образуются биваленты;**
 - Б) биваленты выстраиваются по экватору веретена деления;
 - В) двуххроматидные хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки.
5. Глухота и болезнь Вильсона – рецессивные признаки. Выберите из предложенных вариантов выберите соответствующие браку глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона ...
 - А) $aaBB \times AAbb$;**
 - Б) $AaBb \times AaBb$;
 - В) $aabb \times AABV$.

ПРИМЕРНЫЙ 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.
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.
27. Генные мутации. Молекулярные механизмы генных мутаций. Типы генных мутаций. Примеры болезней, вызываемых 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.
33. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры и характеристика болезней.
 34. Закономерности наследования при доминантном X-сцепленном наследовании. Примеры и характеристика болезней.
 35. Закономерности наследования при рецессивном X-сцепленном типе наследования. Примеры и характеристика болезней.
 36. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры и характеристика болезней.
 37. Общая характеристика хромосомных болезней человека. Примеры болезней.
 38. Количественные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.
 39. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры и характеристика болезней.
 40. Структурные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.
 41. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
 42. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Примеры и характеристика заболеваний.
 43. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии. Примеры и характеристика заболеваний.
 44. Интеллектуальные нарушения, возникающие на основе генетических аномалий. Примеры заболеваний.
 45. Стойкие нарушения слуха как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.
 46. Стойкие нарушения зрения как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.

5.4. 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.

61-80 баллов: 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 во-

просы по её материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

41-60 баллов: 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.

0-40 баллов: 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

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Основная литература:

1. Медико-биологические основы дефектологии : учебное пособие для вузов / ред. Р. И. Айзман. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 224 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/513368>
2. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 159 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512854>
3. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для вузов . — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 276 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/516004>

6.2. Дополнительная литература:

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова . — 3-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 200 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512672>
2. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 175 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/513251>
3. Генетика : учебник для вузов / под ред. П. С. Катмакова. — Москва : Юрайт, 2023. — 278 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/519244>
4. Джембетова, П. М. Генетика микроорганизмов : учебное пособие для вузов . — Москва : Юрайт, 2023. — 122 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/520115>
5. Клаг, У.С. Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс, Ш. А. Спенсер. - Москва : Техносфера, 2021. - 982 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785948366234.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник. 2-е изд. - Новосибирск : РИЦ НГУ, 2022. - 650 с. - Текст : электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785443713236.html>
7. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html>
8. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. : учебное пособие для вузов . — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. —Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512862>
<https://urait.ru/bcode/513818>
9. Полякова, Т.И. Основы генетики : учебник / Т. И. Полякова, В. В. Русановский, И. Б. Сухов. - М. : Русайнс, 2021. - 106с. – Текст: непосредственный
10. Троицкая, Л. А. Психодиагностические методы исследования познавательной деятельности детей дошкольного возраста с наследственными синдромами : учебное пособие для вузов / Л. А. Троицкая, В. А. Ерохина, Н. Н. Снежкова. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2022. — 181 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/496317>

6.3. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

ЭБС: znanium.com

Консультант студента: <http://www.studentlibrary.ru>

Science Direct

URL: <http://www.sciencedirect.com>

Elsevier (платформа Science Direct)

URL: <http://www.sciencedirect.com>

Sage Publications

URL: <http://online.sagepub.com/>

Springer/Kluwer

URL: <http://www.springerlink.com>

Taylor & Francis

URL: <http://www.informaworld.com>

Ресурсы Института научной информации по общественным наукам Российской академии наук (ИНИОН РАН)

URL: <http://elibrary.ru/>

Университетская информационная система Россия

URL: <http://www.cir.ru/index.jsp>

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Методические рекомендации по подготовке к практическим занятиям.
2. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы по дисциплинам.

8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Лицензионное программное обеспечение:

MicrosoftWindows

MicrosoftOffice

KasperskyEndpointSecurity

Информационные справочные системы:

Система ГАРАНТ

Система «КонсультантПлюс»

Профессиональные базы данных

fgosvo.ru – Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования

pravo.gov.ru - Официальный интернет-портал правовой информации

www.edu.ru – Федеральный портал Российское образование

Свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей)

7-zip

Google Chrome

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:

- учебные аудитории для проведения учебных занятий, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: учебной мебелью, доской, демонстрационным оборудованием, персональными компьютерами, проектором;

- помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключением к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной

информационно-образовательной среде.