

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Наумова Наталия Александровна

Должность: Ректор

Дата подписания: 18.07.2025 14:37:03

Уникальный программный ключ:

6b5279da4e034bffa679172803da5b7b559f69e2

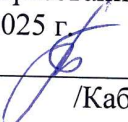
МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Факультет дошкольного, начального и специального образования
Кафедра специальной педагогики и комплексной психолого-педагогической реабилитации

Согласовано

деканом факультета дошкольного, начального и
специального образования

«25» февраля 2025 г.


/Кабалина О.И./

Рабочая программа дисциплины

Основы генетики и наследственные нарушения развития

Направление подготовки

44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Профиль:

Логопедия и альтернативная коммуникация

Квалификация

Бакалавр

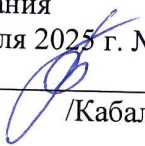
Форма обучения

Заочная

Согласовано учебно-методической комиссией
факультета дошкольного, начального и
специального образования

Протокол «25» февраля 2025 г. № 7

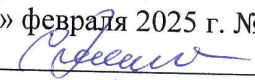
Председатель УМКом


/Кабалина О.И./

Рекомендовано кафедрой специальной
педагогики и комплексной психолого-
педагогической реабилитации

Протокол от «20» февраля 2025 г. № 7

Зав. кафедрой


/Утенкова С.Н./

Москва

2025

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

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики и наследственные нарушения развития» 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 модуль «Медико-биологические основы дефектологии» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2025

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-1. Способен к проведению дифференциального 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

ДПК-5. Способен к организации коррекционно-развивающей среды и образовательной деятельности обучающихся с учётом индивидуальных особенностей их психофизического развития в рамках специального и инклюзивного образования

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в модуль «Медико-биологические основы дефектологии» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Система знаний, формирующаяся в ходе освоения дисциплины, согласно учебному плану. Содержательно курс связан с другими дисциплинами: «Психология», «Возрастная анатомия, физиология и патология развития», «Эмбриология и патология беременности».

Дисциплина формирует терминологическую и понятийную базу для дисциплин «Основы невропатологии», «Специальная психология», «Специальная педагогика», «Основы нейропсихологии и психофизиологии».

3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объем дисциплины

Показатель объема дисциплины	Форма обучения
	Заочная
Объем дисциплины в зачетных единицах	3

Объем дисциплины в часах	108 (94) ¹
Контактная работа	12,5
Лекции	4 (4) ²
Лабораторные занятия	6 (6) ³
Контактные часы на промежуточную аттестацию:	2,5
Экзамен	0,3
Предэкзаменационная консультация	2 (2) ⁴
Контрольная работа	0,2
Самостоятельная работа	82 (82) ⁵
Контроль	12,5

Форма промежуточной аттестации - экзамен и контрольная работа в 1 семестре.

3.2.Содержание дисциплины

Наименование разделов (тем) дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов	
	Лек-ции	Ла-бора-тор-ные заня-тия
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	0,5 (0,5 ⁶)	1 (1 ⁷)

¹ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

² Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

³ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

⁴ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

⁵ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

⁶ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

⁷ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

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.	0,5 (0,5 ⁸)	1 (1 ⁹)
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 (0,5 ¹⁰)	1 (1 ¹¹)

⁸ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

⁹ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁰ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹¹ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

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 (1 ¹²)	1 (1 ¹³)
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 ¹⁴)	1 (1 ¹⁵)
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 нетрадици-	0,5 (0,5 ¹⁶)	1 (1 ¹⁷)

¹² Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹³ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁴ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁵ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁶ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁷ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

онным типом наследования. Нарушения интеллекта, сенсорных систем и речевого аппарата при болезнях с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования.		
Итого	4 (4)¹⁸	6 (6)¹⁹

¹⁸ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

¹⁹ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методическое обеспечение	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	10 (10 ²⁰)	Составление конспекта по вопросам 1, 2 Подготовка заданий к лабораторной работе	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	конспект; задания к лабораторной работе
Тема 2. Основные законы наследственности	1. Генетические задачи по основным законам наследственности. 2. Составление и генетический анализ родословных.	20 (24 ²¹)	Подготовка заданий к лабораторной работе	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	задания к лабораторной работе
Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития	Основные мутагены, воздействующие на человеческий организм.	10 (10 ²²)	Составление конспекта	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	конспект
Тема 4. Хромо-	1. Количественные нарушения аутосом.	12 (12 ²³)	Составление	Основная и до-	конспект

²⁰ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

²¹ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

²² Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

²³ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

сомные болезни	2. Количественные нарушения половых хромосом. 3. Структурные нарушения аутосом.		конспекта	полнительная литература, интернет-ресурсы	
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.	20 (24 ²⁴)	Составление конспекта	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	конспект
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования	1. Болезни с наследственным предрасположением. 2. Болезни импринтинга. 3. Болезни экспансии.	10 (10 ²⁵)	Составление конспекта	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	конспект
Итого:		82 (82)²⁶			

²⁴ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

²⁵ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

²⁶ Реализуется в формате электронного обучения с применением дистанционных образовательных технологий

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-5. Способен к организации коррекционно-развивающей среды и образовательной деятельности обучающихся с учётом индивидуальных особенностей их психофизического развития в рамках специального и инклюзивного образования	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа
ДПК-1. Способен к проведению дифференциального 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-5	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-1	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 и тест	Шкала оценивания заданий к лабораторной работе Шкала оценивания конспекта Шкала оценивания теста
	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 и тест	Шкала оценивания заданий к лабораторной работе Шкала оценивания конспекта Шкала оценивания теста

Шкала оценивания заданий к лабораторным работам

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

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»;

9-10 баллов: 91-100% – «отлично».

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

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

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.

Примерные варианты контрольной работы по дисциплине «Основы генетики и наследственные нарушения развития»

Вариант 1

1. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при хромосомных болезнях, связанных с количественным нарушением аутосом.

Вариант 2

1. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга и экспансии. Примеры заболеваний.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при аутосомно-рецессивных заболеваниях.

Вариант 3

1. Общая характеристика хромосомных болезней человека.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при дизморфических синдромах.

Вариант 4

1. Количественные нарушения аутосом. Примеры болезней.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: генетические формы раннего детского аутизма.

Вариант 5

1. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры болезней.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: стойкие нарушения слуха.

Вариант 6

1. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры болезней.
2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: стойкие нарушения зрения.

Вариант 7

1. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-

рецессивным типом наследования. Примеры болезней.

2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: интеллектуальные нарушения при количественных нарушениях половых хромосом.

Вариант 8

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

2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при структурных нарушениях хромосом.

Вариант 9

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

2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при аутосомно-доминантных болезнях.

Вариант 10

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

2. Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития: умственная отсталость при х-сцепленных заболеваниях.

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) амитоз;

В) предсинтетический период.

3. Цитологическая основа бесполого размножения –

А) амитоз;

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) $aabb \times AABB$.

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. Строение и функции хромосом: морфология хромосом, группы хромосом генома человека и их характеристика.

3. Гены. Генетический код. Свойства генетического кода.
4. Жизненный цикл клетки.
5. Митоз как процесс деления соматических клеток. Нарушения, возникающие в ходе митоза, как основа для возникновения аномалий развития.
6. Мейоз как цитологическая основа полового размножения и стадия формирования половых клеток. Нарушения, возникающие в ходе мейоза, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий.
7. Гаметогенез. Сперматогенез. Характеристика фаз.
8. Гаметогенез. Оогенез. Характеристика фаз.
9. Белки: структура, система синтеза белка. Нарушения структуры белка как основа для возникновения нарушений развития.
10. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон единообразия гибридов первого поколения.
11. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон расщепления в потомстве гибридов.
12. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования пар признаков (генов). Ограниченность третьего закона Менделя.
13. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Сцепленное с полом наследование.
14. Клинико-генеалогический анализ как метод генетики человека. Составление родословной. Генетический анализ родословной.
15. 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.
16. Хромосомные мутации. Изменение числа хромосом. Примеры болезней с изменением числа хромосом.
17. Изменение структуры хромосом (структурные аберрации). Примеры болезней, вызываемых хромосомными мутациями.
18. Генные мутации. Типы генных мутаций. Примеры болезней, вызываемых генными мутациями.
19. 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.
20. Особенности клинических проявлений наследственных болезней: сроки манифестации, прогрессивность и хронический характер, вовлечённость многих органов и систем, семейный характер, специфические симптомы, устойчивость к симптоматическому лечению.
21. Общая характеристика группы моногенных заболеваний человека. Примеры заболеваний.
22. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры и характеристика болезней.
23. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры и характеристика болезней.
24. Закономерности наследования при доминантном X-сцепленном наследовании. Примеры и характеристика болезней.
25. Закономерности наследования при рецессивном X-сцепленном типе наследования. Примеры и характеристика болезней.
26. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры и характеристика болезней.
27. Общая характеристика хромосомных болезней человека. Примеры болезней.
28. Количественные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.

29. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры и характеристика болезней.
30. Структурные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.
31. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
32. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Примеры и характеристика заболеваний.
33. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии. Примеры и характеристика заболеваний.
34. Интеллектуальные нарушения, возникающие на основе генетических аномалий. Примеры заболеваний.
35. Стойкие нарушения слуха как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.
36. 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 и прохождение тестирования.

Требования к экзамену

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена. Экзамен проходит в форме устного собеседования по вопросам в экзаменационном билете. В каждом экзаменационном билете по два теоретических вопроса. Максимальное количество баллов, которое может набрать обучающийся в течение семестра за текущий контроль, равняется 70 баллам. Максимальное количество баллов, которые обучающийся может получить на экзамене, равняется 30 баллам.

Шкала оценивания 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

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

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 вопросы 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)

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале

Количество баллов	Оценка по традиционной шкале
81-100	Зачтено
61-80	Зачтено
41-60	Зачтено
0-40	Не зачтено

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. Джамбетова, 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>
1. Полякова, Т.И. Основы генетики : учебник / Т. И. Полякова, В. В. Русановский, И. Б. Сухов. - М. : Русайнс, 2021. - 106с. — Текст: непосредственный
2. 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>

Электронно-библиотечная система Лань <https://e.lanbook.com>

ООО «Электронное издательство Юрайт» <https://urait.ru>

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы студентов.

8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Лицензионное программное обеспечение:

Microsoft Windows

Microsoft Office

Kaspersky Endpoint Security

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 подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде.