Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кислова Наталья Николаевна
Должность: Проректор по УМР и качеству образования
Дата подписания: 28.10.2024 09:41
Уникальный программный ключ:
52802513f5b14a975bb9b13008093d5726b159bf6064f865ae65b96a966c035

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**

**«Самарский государственный социально-педагогический университет»**

**Кафедра логопедии, специальной педагогики и специальной психологии**

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР и КО,
председатель УМС СГСПУ
_____Н.Н. Кислова

# МОДУЛЬ "КЛИНИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ УЧИТЕЛЯ-ДЕФЕКТОЛОГА"

# Основы генетики

## рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Логопедии, специальной педагогики и специальной психологии**

Учебный план ФПСО-б22Лв(4г6м)
Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Направленность (профиль): «Логопедия»

Квалификация **бакалавр**

Форма обучения **очно-заочная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 26
самостоятельная работа 46

Виды контроля в семестрах:
зачет 1

**Распределение часов дисциплины по семестрам**

| Семестр(Курс.Номер семестра на курсе) | **1(1.1)** | | Итого | |
|---|---|---|---|---|
| Вид занятий | УП | РПД | УП | РПД |
| Лекции | 10 | 10 | 10 | 10 |
| Практические | 16 | 16 | 16 | 16 |
| В том числе инт. | 6 | 6 | 6 | 6 |
| Итого ауд. | 26 | 26 | 26 | 26 |
| Контактная работа | 26 | 26 | 26 | 26 |
| Сам. работа | 46 | 46 | 46 | 46 |
| Итого | 72 | 72 | 72 | 72 |

Программу составил(и):

**Гордиевский Антон Юрьевич**

При наличии обучающихся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья, которым необходим особый порядок освоения дисциплины (модуля), по их желанию разрабатывается адаптированная к ограничениям их здоровья рабочая программа дисциплины (модуля).

Рабочая программа дисциплины

**Основы генетики**

разработана в соответствии с ФГОС ВО:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование (уровень бакалавриата) (приказ Минобрнауки России от 22.02.2018г. №123)

составлена на основании учебного плана:

Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Направленность (профиль): «Логопедия»

утвержденного Учёным советом СГСПУ от 24.09.2021 протокол № 2.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Логопедии, специальной педагогики и специальной психологии**

Протокол от 30.08.2021 г. № 1
Переутверждена на основании решения Ученого совета СГСПУ
Протокол заседания Ученого совета СГСПУ от 25.02.2022 г. №7.
Зав. кафедрой Чаладзе Е.А.

Начальник УОП

_____ _____ Н.А. Доманина

## 1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**Цель изучения дисциплины:** формирование у обучающихся профессиональных компетенций в области генетики.
**Задачи изучения дисциплины:**
в области коррекционно-педагогической деятельности:
познакомить обучающихся с историей генетики как науки, акцентировать их внимание на достижениях и перспективах современного этапа, обратить внимание на морально-этическую сторону внедрения современных генетических технологий в практику здравоохранения;
познакомить обучающихся с понятийно-категориальным аппаратом дисциплины, программой «геном человека», успехами медицинской генетики в области планирования, генодиагностики и генотерапии наследственных болезней;
сформировать знания об уровнях организации наследственной информации в клетке, механизмах её реализации и передачи в ряду поколений, особенностях кареотипа и генотипа человека;
сформировать теоретические знания о законах наследственности, особенностях человека как объекта генетического исследования, методах изучения наследственности человека;
сформировать теоретические знания о формах и причинах изменчивости, подчеркнуть роль патологической наследственности в этиологии психических и нервно-мышечных заболеваний, эмоционально-депрессивных состояний, патологии сенсорных систем и органов речи.
в области диагностико-консультативной деятельности
познакомить обучающихся с правила сбора анамнестических данных о семье пробанда;
научить составлять и анализировать родословную;
познакомить с экспресс методами генетики (метод полового хроматина и дермотоглифический анализ);
сформировать теоретические знания по наиболее часто встречающимся хромосомным и генным болезням;
познакомить с принципами и методами медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
обеспечить четкое усвоение обучающимися показаний для направления пациента в медико-генетическую консультацию.
в области исследовательской деятельности:
формировать у обучающихся стремление к совершенствованию профессиональной компетентности по вопросам генетики в процессе работы с литературой и интернет-ресурсами.
**Область профессиональной деятельности:** 01 Образование и наука

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

| | |
|---|---|
| Цикл (раздел) ОП: | Б1.О.07 |
| **2.1** | **Требования к предварительной подготовке обучающегося:** |
| Содержание дисциплины базируется на материале: | |
| Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения | |
| **2.2** | **Дисциплины (модули) и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:** |
| Невропатология, Психопатология | |

## 3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**ОПК-3. Способен организовывать совместную и индивидуальную учебную и воспитательную деятельность обучающихся, в том числе с особыми образовательными потребностями, в соответствии с требованиями федеральных государственных образовательных стандартов**

**ОПК-3.2 Умеет: взаимодействовать с другими специалистами в рамках психолого-медико-педагогического консилиума; соотносить виды адресной помощи с индивидуальными образовательными потребностями обучающихся**

Умеет: формулировать выводы о влиянии наследственных нарушений и тератогенных эффектов у детей с ОВЗ

**ОПК-3.3 Владеет: методами (первичного) выявления детей с особыми образовательными потребностями (аутисты, дети с синдромом дефицита внимания и гиперактивностью и др.); действиями (навыками) оказания адресной помощи обучающимся**

Знает: принципы и этапы медико-генетического консультирования.
Владеет: алгоритмами проведения комплексной оценки и классификации патологических состояний и нарушений развития

## 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

| Код занятия | Наименование разделов и тем /вид занятия/ | Семестр | Часов | Интеракт. |
|---|---|---|---|---|
| | **Раздел 1. Общая генетика** | | | |
| 1.1 | Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками. Материальные основы наследственности. Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки. /Лек/ | 1 | 2 | 2 |
| 1.2 | Материальные основы наследственности. Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки. /Ср/ | 1 | 4 | 0 |
| 1.3 | Цитологические механизмы передачи генетической информации при половом размножении. /Ср/ | 1 | 5 | 0 |
| 1.4 | Молекулярные основы наследственности и изменчивости. Нуклеиновые кислоты. | 1 | 5 | 0 |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | /Ср/ | | | |
| 1.5 | Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом /Лек/ | 1 | 4 | 0 |
| 1.6 | Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом. /Пр/ | 1 | 6 | 0 |
| 1.7 | Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. наследование, сцепленное с полом. /Ср/ | 1 | 6 | 0 |
| | **Раздел 2. Генетика человека с элементами медицинской генетики** | | | |
| 2.1 | Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека /Лек/ | 1 | 4 | 2 |
| 2.2 | Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека. /Пр/ | 1 | 6 | 2 |
| 2.3 | Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека. /Ср/ | 1 | 3 | 0 |
| 2.4 | Изменчивость. Формы и причины. Мутация как причина наследственных болезней. классификация наследственных болезней. Модификационная изменчивость и проблемы адаптации человека. /Пр/ | 1 | 4 | 0 |
| 2.5 | Изменчивость. Формы и причины. Мутация как причина наследственных болезней. классификация наследственных болезней. Модификационная изменчивость и проблемы адаптации человека. /Ср/ | 1 | 6 | 0 |
| 2.6 | Генетика психических заболеваний (олигофрении, шизофрения, МДП, эпилепсия и др.). Генетический фактор в этиологии эмоционально-личностных нарушений и девиантных форм поведения у детей. /Ср/ | 1 | 5 | 0 |
| 2.7 | Наследственные патология органов слуха и зрения и речи. Генетический фактор в этиологии нарушений речи. /Ср/ | 1 | 6 | 0 |
| 2.8 | Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней. Принципы медико-генетического консультирования. /Ср/ | 1 | 6 | 0 |

## 5. Оценочные и методические материалы по дисциплине (модулю)

### 5.1. Содержание аудиторной работы по дисциплине (модулю)

**1 семестр, 5 лекция, 8 практических занятий**

**Раздел 1. Общая генетика**

Лекция № 1 (2 часа)

Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками. Материальные основы наследственности. Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки

Вопросы и задания:

1. Наука генетика. Ее связь с биологией, медициной и дефектологией.
2. История развития генетики. Этапы ее формирования как самостоятельной дисциплины. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики.
3. Современное состояние генетики и перспективы ее развития.
4. Материальные основы наследственности. Ядро и органоиды, их строение и функции.
5. Понятие о хромосомах и генах. Цитогенетика и ее принципы, задачи цитогенетики.
6. Строение хромосом и ее химизм. Понятие кариотипа.
7. Особенности кариотипа человека.
8. Патология хромосом. Хромосомные болезни.

Лекции №2-3 (4 часа)

Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом

Вопросы и задания:

1. Законы Менделя.
2. Менделирующие признаки человека.
3. Генетика групп крови системы АВО.

Практические занятия № 1-3 (6 часов)

Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом

1. Взаимодействие и сцепление генов.
2. Хромосомная теория Моргана.
3. Генетическое картирование.
4. Решение задач по теме.

**Раздел 2. Генетика человека с элементами медицинской генетики**

Лекции №4-5 (4 часа)

Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека

Вопросы и задания:

1. Человек как объект генетического исследования.

2. Методы изучения генетики человека (семейно-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, молекулярно-генетический).

Практические занятия № 4-6 (6 часов)

Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека.

1. Экспресс-методы цитогенетики (половой хроматин, дерматоглифика). Основные положения программы «Геном человека».
2. Решение задач по теме.

Практические занятия № 7-8 (4 часов)

Изменчивость. Формы и причины. Мутация как причина наследственных болезней. классификация наследственных болезней.

Модификационная изменчивость и проблемы адаптации человека

Вопросы и задания

1. Изменчивость, её формы и причины.
2. Значение изменчивости в эволюции и медицине.
3. Мутации как причина наследственных болезней.
4. Классификация наследственных болезней (генные, хромосомные, мультифакториальные).

**5.2. Содержание самостоятельной работы по дисциплине (модулю)**

**Содержание обязательной самостоятельной работы по дисциплине**

| № п/п | Темы дисциплины | Содержание самостоятельной работы | Продукты деятельности |
|---|---|---|---|
| 1 | Общая генетика | Работа с литературой. Создание протокола самостоятельной работы. Подготовка доклада. Создание электронной презентации. | Протокол самостоятельной работы. Доклад по предложенной теме. Электронная презентация |
| 2 | Генетика человека с элементами медицинской генетики | Работа с литературой. Создание протокола самостоятельной работы. Подготовка доклада. Создание электронной презентации. | Протокол самостоятельной работы. Доклад по предложенной теме. Электронная презентация |

**Содержание самостоятельной работы по дисциплине на выбор**

| № п/п | Темы дисциплины | Содержание самостоятельной работы | Продукты деятельности |
|---|---|---|---|
| 1 | Общая генетика | Подготовка доклада. Создание электронной презентации. | Доклад по избранной теме. Электронная презентация |
| 2 | Генетика человека с элементами медицинской генетики | Подготовка доклада. Создание электронной презентации. | Доклад по избранной теме. Электронная презентация |

**5.3.Образовательные технологии**

При организации изучения дисциплины будут использованы следующие образовательные технологии: информационно-коммуникационные технологии, технология организации самостоятельной работы, технология рефлексивного обучения, технология модульного обучения, технология игрового обучения, технологии групповой дискуссии, интерактивные технологии, технология проблемного обучения, технология организации учебно-исследовательской деятельности, технология проектного обучения, технология развития критического мышления.

**5.4. Текущий контроль, промежуточный контроль и промежуточная аттестация**

Балльно-рейтинговая карта дисциплины оформлена как приложение к рабочей программе дисциплины.
Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине оформлен отдельным документом.

**6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ**

**6.1. Рекомендуемая литература**

**6.1.1. Основная литература**

| | Авторы, составители | Заглавие | Издательство, год |
|---|---|---|---|
| Л1.1 | Гладков, Л. А. | Генетические алгоритмы: учебник URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=68417 | Москва: Физматлит, 2010 |

**6.1.2. Дополнительная литература**

| | Авторы, составители | Заглавие, ссылка на электронную библиотечную систему | Издательство, год |
|---|---|---|---|
| Л2.1 | Нахаева, В.И. | Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544 | Москва: ФЛИНТА, 2021 |

**6.2 Перечень программного обеспечения**

- Acrobat Reader DC

| |
|---|
| - Dr.Web Desktop Security Suite, Dr.Web Server Security Suite |
| - GIMP |
| - Microsoft Office 365 Pro Plus - subscription license (12 month) (Пакет программ Word, Excel, Access, PowerPoint, Outlook, OneNote, Publisher, Teams, OneDrive, Yammer, Stream, SharePoint Online). |
| - Microsoft Windows 10 Education |
| - XnView |
| - Архиватор 7-Zip |
| **6.3 Перечень информационных справочных систем, профессиональных баз данных** |
| - ЭБС «Университетская библиотека онлайн» |
| - Базы данных Springer eBooks |

| **7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)** | |
|---|---|
| 7.1 | Наименование специального помещения: учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий практического типа, групповых консультаций, индивидуальных консультаций, текущего контроля, промежуточной аттестации. Комплект учебной мебели, меловая доска, ноутбук, переносное проекционное оборудование (мультимедийный проектор и экран на треноге), портативное звукоусиливающее оборудование. Наименование специального помещения: помещение для самостоятельной работы, читальный зал. Оснащенность: комплект учебной мебели, ПК-4 шт. с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду СГСПУ |

| **8. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)** |
|---|
| Работа над теоретическим материалом происходит кратко, схематично, последовательно фиксировать основные положения, выводы, формулировки, обобщения; помечать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Проверка терминов, понятий с помощью энциклопедий, словарей, справочников с выписыванием толкований в тетрадь. Обозначить вопросы, термины, материал, который вызывает трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удается разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю.<br>Проработка рабочей программы дисциплины, уделяя особое внимание целям и задачам, структуре и содержанию дисциплины. Конспектирование источников, подготовка ответов к контрольным вопросам, просмотр рекомендуемой литературы, работа с информационными источниками в разных форматах.<br>Также в процессе изучения дисциплины методические рекомендации могут быть изданы отдельным документом. |

Приложение

Балльно-рейтинговая карта дисциплины «Основы генетики»

Курс 1 Семестр 1

| Вид контроля | | Минимальное количество баллов | Максимальное количество баллов |
|---|---|---|---|
| **Общая генетика** | | | |
| Текущий контроль по разделу: | | | |
| 1 | Аудиторная работа | 2 | 5 |
| 2 | Самостоятельная работа (специальные обязательные формы) | 14 | 20 |
| 3 | Самостоятельная работа (специальные формы на выбор) | 2 | 5 |
| Контрольное мероприятие по разделу | | 6 | 10 |
| Промежуточный контроль | | 24 | 40 |
| **Генетика человека с элементами медицинской генетики** | | | |
| Текущий контроль по разделу: | | | |
| 1 | Аудиторная работа | 5 | 10 |
| 2 | Самостоятельная работа (специальные обязательные формы) | 14 | 20 |
| 3 | Самостоятельная работа (специальные формы на выбор) | 2 | 5 |
| Контрольное мероприятие по разделу | | 6 | 10 |
| Промежуточный контроль | | 27 | 45 |
| Промежуточная аттестация | | 5 | 15 |
| | Итого: | **56** | **100** |

| Виды контроля | | Перечень или примеры заданий, критерии оценки и количество баллов | Темы для изучения и образовательные результаты |
|---|---|---|---|
| **Текущий контроль по разделу «Общая генетика»** | | | |
| 1 | Аудиторная работа | Конспектирование лекций. Выступление по проблемным вопросам.<br>Вопросы и задания:<br>Наука генетика. Ее связь с биологией, медициной и дефектологией. История развития генетики. Этапы ее формирования как самостоятельной дисциплины. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики. Современное состояние генетики и перспективы ее развития. Материальные основы наследственности. Ядро и органоиды, их строение и функции. Понятие о хромосомах и генах. Цитогенетика и ее принципы, задачи цитогенетики. Строение хромосом и ее химизм. Понятие кариотипа.<br>Особенности кариотипа человека. Патология хромосом. Хромосомные болезни. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека. Генетика групп крови системы АВО.<br>Взаимодействие и сцепление генов. Хромосомная теория Моргана. Генетическое картирование.<br>Решение задач по теме.<br>Критерии оценки:<br>2 балла – короткие дополнения или замечания по одному - двум вопросам;<br>3 балла – недостаточно содержательный, поверхностный ответ на один из вопросов, без использования специальной терминологии, решение одной задачи данного раздела;<br>4 балла – содержательный и полный ответ на поставленный вопрос, с использованием профессиональной терминологии, решение не менее одной задачи по каждой из изученных тем;<br>5 баллов – помимо содержательного и полного ответа на поставленный вопрос, с использованием | Тема:<br>Введение. Предмет, задачи, методы исследования. Связь с другими науками. Материальные основы наследственности. Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки<br>Материальные основы наследственности. Клетка – структурно-функциональная единица жизни. Генетический аппарат клетки<br>Цитологические механизмы передачи генетической информации при половом размножении<br>Молекулярные основы наследственности и изменчивости. Нуклеиновые кислоты<br>Основные закономерности наследования признаков. Взаимодействие и сцепление генов. Генетика пола. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом |

| | | | |
|---|---|---|---|
| | | профессиональной терминологии, активное участие в работе в течение всего занятия, дополнения и замечания по прочим вопросам, решение нескольких задачи по каждой из изученных тем. | Образовательные результаты:<br>Умеет: формулировать выводы о влиянии наследственных нарушений и тератогенных эффектов у детей с ОВЗ<br>Знает: принципы и этапы медико-генетического консультирования.<br>Владеет: алгоритмами проведения комплексной оценки и классификации патологических состояний и нарушений развития |
| 2 | Самостоятельная работа (обязательные формы) | Работа с литературой. Создание протокола самостоятельной работы. Подготовка доклада. Создание электронной презентации.<br>Вопросы и задания:<br>Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики (Ч.Дарвин, Г.Мендель, Т.Г.Морган, Н.К.Кольцов, Н.И.Вавилов, С.С.Четвериков, С.Н.Давиденко, А.А.Прокофьева-Бельговская, В.А.Маккъюсик, К.Штерн и др.). Материальные основы наследственности. Уровни организации наследственной информации в клетке. Ядро и органоиды, их строение и функции. Понятие о хромосомах и генах. Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Цитогенетика и ее принципы, задачи цитогенетики. Строение хромосом и ее химизм. Понятие кариотипа. Особенности кариотипа человека. Патология хромосом. Хромосомные болезни. Цитологические основы размножения. Деление клеток. Цитологические основы полового размножения (мейоз, гаметогенез, оплодотворение). Нуклеиновые кислоты (химический состав, строение, репликация, репарация ДНК, генетический код. Биосинтез белка как процесс реализации генетической информации. Генетический механизм регуляции синтеза белка в клетке. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека. Генетика групп крови системы АВО. Взаимодействие и сцепление генов. Хромосомная теория Моргана. генетическое картирование. Генетические теории пола. Роль микробиологов в изучении биологической роли ДНК. Модель ДНК Уотсона и Крика. Открытие и расшифровка генетического кода. Грегор Мендель. Жизнь и научная деятельность. Генетика пола и дифференцировка пола. Генетические теории пола, формирование признаков пола в онтогенезе в норме и патологии.<br>Критерии оценки:<br>14 баллов - поверхностное исследование проблемы, малый объём подготовленного материала. Материал содержит ряд незначительных или несколько существенных ошибок.<br>20 баллов – все задания выполнены на высоком научно-исследовательском уровне, с использованием значительного количества современных и достоверных литературных источников. Представленные данные не содержат ошибок. Обучающийся свободно оперирует представляемым материалом. | |
| 3 | Самостоятельная работа (на выбор) | Подготовка доклада. Создание электронной презентации.<br>Темы докладов:<br>Наука генетика и её связь с биологией, медициной и дефектологией. История развития генетики. Основные этапы становления генетики как науки. Классическая генетика. Молекулярная генетика. Современная синтетическая генетика. Современное состояние генетики и перспективы ее развития. Стадии эмбрионального онтогенеза. Генетический механизм дифференцировки клеток и тканей (гипотеза дифференциальной активности генов). Доказательство биологической роли ДНК как хранителя и передатчика генетической информации. Ферментные системы клеток. Современные состояния теории гена. Генные мутации. Дифференцировка пола. Наследование, сцепленное с полом. половые генетические аномалии.<br>Критерии оценки:<br>2 балла – поверхностное исследование проблемы, малый объём подготовленного материала. Материал содержит несколько незначительных или одну существенную ошибку. Для подготовки доклада использовалось малое количество литературных источников, либо литературные источники с низким уровнем достоверности. Презентация содержит незначительное количество слайдов, слайды низкоинформативны.<br>5 баллов – работа выполнена на высоком научно-исследовательском уровне, с использованием значительного количества современных и достоверных литературных источников. Презентация содержит достаточное количество информативных слайдов, адекватно отражающих суть доклада. Обучающийся свободно оперирует представляемым материалом. | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| Контрольное мероприятие по разделу | | Тест, решение задач<br>Критерии оценки:<br>Минимальное количество баллов – 6<br>Максимальное количество баллов - 10 | |
| Промежуточный контроль (количество баллов) | | Минимальное количество баллов – 24<br>Максимальное количество баллов - 40 | |
| **Текущий контроль по разделу «Генетика человека с элементами медицинской генетики»** | | | |
| 1 | Аудиторная работа | Конспектирование лекций. Выступление по проблемным вопросам.<br>Вопросы и задания:<br>Человек как объект генетического исследования.<br>Методы изучения генетики человека (семейно-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, молекулярно-генетический).<br>Экспресс-методы цитогенетики (половой хроматин, дерматоглифика).<br>Основные положения программы «Геном человека».<br>Изменчивость, её формы и причины.<br>Значение изменчивости в эволюции и медицине.<br>Мутации как причина наследственных болезней.<br>Классификация наследственных болезней (генные, хромосомные, мультифакториальные).<br>Критерии оценки (для каждого из занятий):<br>2 балла – короткие дополнения или замечания по одному - двум вопросам;<br>3 балла – недостаточно содержательный, поверхностный ответ на один из вопросов, без использования специальной терминологии;<br>4 балла – содержательный и полный ответ на поставленный вопрос, с использованием профессиональной терминологии<br>5 баллов – помимо содержательного и полного ответа на поставленный вопрос, с использованием профессиональной терминологии, активное участие в работе в течение всего занятия, дополнения и замечания по прочим вопросам. | Тема:<br>Основы антропогенетики. Методы изучения наследственности человека<br>Изменчивость. Формы и причины. Мутация как причина наследственных болезней. классификация наследственных болезней. Модификационная изменчивость и проблемы адаптации человека<br>Генетика психических заболеваний (олигофрении, шизофрения, МДП, эпилепсия и др.). Генетический фактор в этиологии эмоционально-личностных нарушений и девиантных форм поведения у детей<br>Наследственные патология органов слуха и зрения и речи. Генетический фактор в этиологии нарушений речи<br>Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней. Принципы медико-генетического консультирования<br><br>Образовательные результаты:<br>Умеет: формулировать выводы о влиянии наследственных нарушений и тератогенных эффектов у детей с ОВЗ<br>Знает: принципы и этапы медико-генетического консультирования.<br>Владеет: алгоритмами проведения комплексной оценки и классификации патологических состояний и нарушений развития |
| 2 | Самостоятельная работа (обязательные формы) | Работа с литературой. Создание протокола самостоятельной работы. Подготовка доклада. Создание электронной презентации.<br>Вопросы и задания:<br>Половой хромотин, дермотоглифика. Популяционная частота. Клинические признаки. Классификация, гено- и фенокопирование наследственного дефекта. Классификация, родословная. История вопроса, виды и этапы генетического консультирования, показания. Показания и методы пренатальной диагностики. Её роль в профилактике врожденных заболеваний.<br>Методы изучения генетики человека (семейно-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, молекулярно-генетический). Классификация близнецов. Сущность и разновидности близнецового метода и его роль в изучении мультифакториальных болезней. Экспресс-методы цитогенетики (половой хроматин, дерматоглифика). Изменчивость, её формы и причины. Значение изменчивости в эволюции и медицине. Диагностика хромосомных болезней, связанных с патологией аутосом и половых хромосом. Нарушения аминокислотного, липидного и углеводного обмена. Мутации как причина наследственных болезней. Классификация наследственных болезней (генные, хромосомные, мультифакториальные). Роль генетических факторов в формировании психики человека. Генетика олигофрений. Генетический фактор в этиологии шизофрении, эпилепсии, МДП. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания. Наследственная патология слухового анализатора (изолированная и синдромальная глухота). | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| | | Наследственная патология органа зрения (нарушение рефракции, патология глазного яблока, роговицы, радужки, сетчатки, хрусталика, зрительного нерва). Принципы коррекционно-воспитательной работы с детьми с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ). Методы определения вероятности генетически обусловленных событий при моногенном и полигенном наследовании. Пренатальная диагностика. Лечение наследственных болезней.<br>Критерии оценки:<br>14 баллов - поверхностное исследование проблемы, малый объём подготовленного материала. Материал содержит ряд незначительных или несколько существенных ошибок.<br>20 баллов – все задания выполнены на высоком научно-исследовательском уровне, с использованием значительного количества современных и достоверных литературных источников. Представленные данные не содержат ошибок. Обучающийся свободно оперирует представляемым материалом. | |
| 3 | Самостоятельная работа (на выбор) | Подготовка доклада. Создание электронной презентации.<br>Темы докладов:<br>Человек как объект генетического исследования. Основные положения программы «Геном человека». Расшифровка генетического кода человека (достижения и перспективы). Популяционно-статистический метод (сущность, значение). Модификационная изменчивость и проблемы адаптации человека. Роль генетических факторов в этиологии эмоционально-личностных нарушений и девиантных форм поведения у детей Роль генетических и средовых факторов в формировании речи. Генетически обусловленные аномалии речевого аппарата, ведущие к нарушениям речи органического генеза. Генетически обусловленные функциональные расстройства речи: Генетические нарушения слуха, ведущие к речевым расстройствам (наследственная глухонемота). Создание медико-генетической службы за рубежом и в нашей стране. Цели и принципы медико-генетического консультирования.<br>Критерии оценки:<br>2 балла – поверхностное исследование проблемы, малый объём подготовленного материала. Материал содержит несколько незначительных или одну существенную ошибку. Для подготовки доклада использовалось малое количество литературных источников, либо литературные источники с низким уровнем достоверности. Презентация содержит незначительное количество слайдов, слайды низкоинформативны.<br>5 баллов – работа выполнена на высоком научно-исследовательском уровне, с использованием значительного количества современных и достоверных литературных источников. Презентация содержит достаточное количество информативных слайдов, адекватно отражающих суть доклада. Обучающийся свободно оперирует представляемым материалом. | |
| Контрольное мероприятие по разделу | | Тест, решение ситуационных задач<br>Критерии оценки:<br>Минимальное количество баллов – 6<br>Максимальное количество баллов - 10 | |
| Промежуточный контроль (количество баллов) | | Минимальное количество баллов – 27<br>Максимальное количество баллов - 45 | |
| Промежуточная аттестация | | Представлены в фонде оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине | |