

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«САРАТОВСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.Г. ЧЕРНЫШЕВСКОГО»
Балашовский институт (филиал)



Рабочая программа дисциплины

Основы генетики

Направление подготовки
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Профиль подготовки
Логопедия

Квалификация (степень) выпускника
Бакалавр

Форма обучения
Очная

Балашов

Статус	Фамилия, имя, отчество	Подпись	Дата
Преподаватель-разработчик	Цыглакова Елена Алексеевна		01.06.23
Председатель НМК	Мазалова Марина Алексеевна		01.06.23
Заведующий кафедрой	Викулов Алексей Викторович		01.06.23
Начальник УМО	Бурлак Наталия Владимировна		01.06.23

СОДЕРЖАНИЕ

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ.....	3
3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ.....	4
4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ).....	6
5. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ, ПРИМЕНЯЕМЫЕ ПРИ ОСВОЕНИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	8
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ.....	9
7. ДАННЫЕ ДЛЯ УЧЕТА УСПЕВАЕМОСТИ СТУДЕНТОВ В БАРС.....	20
8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	21
9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ).....	23

1. Цель освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины – формирование у студентов фундаментальных знаний в области медико-генетических исследований, мотивации здорового образа жизни, охраны окружающей среды и здоровья человека. Формирование системы знаний о хромосомных, генных, нервных, наследственно обусловленных формах задержек речевого развития и других видов речевой патологии, что является необходимым условием профессионального становления учителя-логопеда в рамках формирования общепрофессиональной компетенций ОПК-6, ОПК-8.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к обязательной части учебного плана, входит в Блок 1 «Дисциплины (модули)».

Для освоения дисциплины студенты используют знания, умения, навыки, сформированные при изучении дисциплин биологического цикла в школе.

Освоение данной дисциплины является необходимым для дальнейшего прохождения учебных и производственных практик.

3. Результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора (индикаторов) достижения компетенции	Результаты обучения
<p>ОПК -6 Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями.</p>	<p>1.1_Б.ОПК-6. Использует наблюдение и технологии психолого-педагогической диагностики для изучения индивидуальных особенностей обучающихся. 2.1_Б.ОПК-6. Совместно с другими педагогами и иными специалистами разрабатывает индивидуальные программы педагогической поддержки обучающихся. 4.1_Б.ОПК-6. Использует приемы индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями.</p>	<p>З_1.1_Б.ОПК-6. Имеет представление о способах изучения индивидуальных особенностей обучающихся, о сущности используемых методик диагностики, их возможностях и ограничениях, о процедурах проведения исследования и способах оформления результатов. У_2.1_Б.ОПК-6. Понимает рекомендации специалистов по работе с обучающимися с особыми образовательными потребностями, с ограниченными возможностями здоровья. У_4.1_Б.ОПК-6. Умеет анализировать образовательный процесс с точки зрения использования технологий индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями. В_4.1_Б.ОПК-6. Имеет опыт использования в образовательной деятельности технологий индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями.</p>
<p>ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний</p>	<p>1.1_Б.ОПК-8. В профессиональной деятельности опирается на научные знания из области социальных, гуманитарных, естественных и точных наук. 2.1_Б.ОПК-8. Отличает научное знание от обыденного знания и лженаучных теорий. 3.1_Б.ОПК-8. Развивает у обучающихся способность руководствоваться</p>	<p>З_1.1_Б.ОПК-8. Владеет системой научных знаний в соответствующей области в объеме, предусмотренном программой дисциплины; имеет представление о методах и прикладном значении соответствующих наук. З_1.2_Б.ОПК-8. Осознает целостность мира, системный характер научной картины мира; понимает роль общенаучных понятий, методов и междисциплинарных знаний в формировании целостной картины мира. У_1.1_Б.ОПК-8. Способен прокомментировать место соответствующего научного знания в современной научной картине мира, его</p>

	<p>достоверной научной информацией при решении профессиональных и житейских проблем.</p>	<p>междисциплинарные связи, роль предметной подготовки в данной области для профессиональной деятельности педагога-психолога.</p> <p>У_1.2_Б.ОПК-8. Умеет проектировать безопасную и здоровьесберегающую, психологически комфортную образовательную среду на основе знания закономерностей физического, психического и социального развития обучающихся, требований санитарных норм и правил, норм безопасности.</p> <p>В_1.1_Б.ОПК-8. Владеет методами решения задач (выполнения практических заданий) в соответствующей области.</p> <p>З_2.1_Б.ОПК-8. Понимает специфику научного знания и его отличие от обыденного знания и лженаучных теорий. Ориентируется в наиболее авторитетных источниках информации по изучаемому предмету.</p> <p>У_2.1_Б.ОПК-8. Умеет при решении профессиональных и житейских проблем, при обсуждении проблем современности с обучающимися, при осуществлении учебной и воспитательной работы привлекать материал из соответствующих областей научного знания.</p>
--	--	---

4. Структура и содержание дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единиц, 144 часа.

№ п/п	Раздел дисциплины и темы занятий	Се мес тр	Неделя семест ра	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу студентов и трудоемкость (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости (по темам и разделам) Формы промежуточной аттестации (по семестрам)
				Лекции	Практические занятия		КСР	
					общая трудоемкость	Из них – практическая подготовка		
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Основные понятия и положения современной генетики.	1		4	4		12	Собеседование по изученному материалу
2.	Молекулярные основы генетики.	1		2	4		12	Блиц-опрос. Реферат.
3.	Генетика пола.	1		2	2		12	Блиц-опрос. Доклад. Презентация.
4.	Изменчивость как одна из главных составляющих генетики.	1		2	4		12	Блиц-опрос. Реферат.
5.	Наследственные патологии, генетический фактор в этиологии нарушений речи.	1		4	4		12	Блиц-опрос. Доклад. Презентация.
6.	Принципы медико-генетического консультирование.	1		2	2		12	Блиц-опрос. Презентация. Тест
				16	20		72	
	Промежуточная аттестация							Экзамен в 1 семестре (36)
	Общая трудоемкость дисциплины	4 з.е. 144 часа						

Содержание дисциплины

Тема 1. Основные понятия и положения современной генетики. Законы наследования

Основные понятия генетики. Задачи генетики. Методы генетики. Генетическая символика. Законы генетики.

Тема 2. Молекулярные основы генетики

Взаимодействие неаллельных генов. Сцепление генов и эксперименты Моргана.

Тема 3. Генетика пола

Особенности генетики человека. Методы изучения наследственности. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Метод дерматоглифики. Биохимические методы. Популяционно-статистический метод. Цитогенетический метод. Методы гибридизации соматических клеток. Метод моделирования.

Тема 4. Изменчивость как одна из главных составляющих генетики

Изменчивость. Мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации. Геномные мутации. Закон гомологических рядов. Хромосомные болезни.

Тема 5. Наследственные патологии, генетический фактор в этиологии нарушений речи

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

Тема 6. Принципы медико-генетического консультирования

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

5. Образовательные технологии, применяемые при освоении дисциплины (модуля)

Основные образовательные технологии, применяемые при изучении дисциплины

- Технология развития критического мышления и проблемного обучения (реализуется при решении учебных задач проблемного характера).
- Технология контекстного обучения – обучение в контексте профессии (реализуется в учебных заданиях, учитывающих специфику направления и профиля подготовки).
- Технология интерактивного обучения (реализуется в форме учебных заданий, предполагающих взаимодействие обучающихся, использование активных форм обратной связи).
- Технология электронного обучения (реализуется при помощи электронной образовательной среды СГУ при использовании ресурсов ЭБС, при проведении автоматизированного тестирования и т. д.).

Адаптивные образовательные технологии, применяемые при изучении дисциплины

При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья предполагается использование при организации образовательной деятельности адаптивных образовательных технологий в соответствии с условиями, изложенными в ОПОП (раздел «Особенности организации образовательного процесса по образовательным программам для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья»), в частности: предоставление специальных учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, и т. п. – в соответствии с индивидуальными особенностями обучающихся.

При наличии среди обучающихся лиц с ограниченными возможностями здоровья в раздел «Образовательные технологии, применяемые при освоении дисциплины» рабочей программы вносятся необходимые уточнения в соответствии с «Положением об организации образовательного процесса, психолого-педагогического сопровождения, социализации инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, обучающихся в БИ СГУ» (П 8.70.02.05-2016).

Информационные технологии, применяемые при изучении дисциплины

- Использование информационных ресурсов, доступных в информационно-телекоммуникационной сети Интернет (см. перечень ресурсов в п. 8 настоящей программы).
- Создание электронных документов (компьютерных презентаций, видеофайлов, плейкастов и т. п.).

6. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов.

Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

6.1. Самостоятельная работа студентов по дисциплине

6.1.1. Подготовка к практическим занятиям

Тема 1. Основные понятия и положения современной генетики. Законы наследования

1. Генетика как наука, её предмет и задачи.
2. Методы генетики и их характеристика.
3. Определения и понятия в генетике.
4. Исторические этапы развития генетики.
5. Законы генетики.

Тема 2. Молекулярные основы генетики

1. Менделирующие признаки человека.
2. Взаимодействие аллельных генов.
3. Характеристика основных типов взаимодействия неаллельных генов.
4. Сцепление генов и эксперименты Моргана.

Тема 3. Генетика пола

1. Хромосомная теория определения пола..
2. Соотношение полов.
3. Наследование признаков, сцепленных с полом.
4. Признаки, сцепленные с полом у человека.
5. Наследование признаков, ограниченных полом.

Тема 4. Изменчивость как одна из главных составляющих генетики

1. Изменчивость наследственных признаков.
2. Общая характеристика мутаций.
3. Генные мутации.
4. Хромосомные мутации.
5. Геномные мутации.
6. Закон гомологических рядов.

Тема 5. Наследственные патологии, генетический фактор в этиологии нарушений речи

1. Роль наследственного фактора в формировании речевых расстройств.
2. Влияние аномалий строения периферического речевого аппарата на нарушения речи.
3. Функциональные расстройства речи, связанные с аномалиями психического и соматического развития.
 - Генетика речевых нарушений у детей (ринолалия).
 - Генетика речевых нарушений у детей (дислалия).
 - Расстройства экспрессивной и импрессивной речи.
 - Специфическая задержка чтения (дислексия).
 - Изолированные расстройства письма (дисграфия).

- Заикание.
- Речевые расстройства при раннем детском аутизме.
- Речевые нарушения при детской шизофрении.
- Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ.
- Расстройства речи при синдроме Дауна.

Тема 6. Принципы медико-генетического консультирования

1. Генетическое консультирование.
2. Цели генетического консультирования.
3. Проспективное и ретроспективное консультирование.
4. Задачи медико-генетического консультирования.
5. Показания для медико-генетического консультирования.
6. Этапы медико-генетического консультирования.

6.1.2. Подготовка реферата

Тематика рефератов.

1. Жизненный и научный путь Г.Менделя.
 2. Основные этапы становления генетики как науки.
 3. Молекулярная генетика (летопись открытий).
 4. Вклад отечественных ученых в становлении генетики.
 5. История установления генетической роли ДНК.
 6. Современное состояние теории гена.
 7. Генетический код (история открытия и расшифровки).
 8. Генетические основы онтогенеза.
 9. Особенности раннего онтогенеза человека, критически периоды эмбриогенеза.
- Тератогенные факторы. Врожденные пороки развития.
10. Мутационная изменчивость. Мутагены окружающей среды. Антимутагены.
 11. Организация наследственной информации в клетке. Хромосомы.
 12. Цитоплазматическая наследственность.
 13. Хромосомная теория наследственности Г.Моргана.
 14. Хромосомы человека (норма и патология).
 15. Хромосомные болезни, связанные с патологией аутосом.
 16. Хромосомные болезни человека, связанные с патологией половых хромосом.
 17. Биология пола, генетические теории пола.
 18. Дифференцировка пола у человека, нарушения дифференцировки (синдром тестикулярной феминизации).
 19. История исследования генетики человека.
 20. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека.
 21. Близнецы у человека.
 22. Близнецовый метод изучения наследственности человека.
 23. Цитологический метод изучения генетики человека.
 24. Половой хроматин как экспресс метод цитогенетики.
 25. Дерматоглифика как экспресс-метод лабораторно клинической диагностики наследственных болезней.
 26. Иммуногенетический метод генетики человека. Наследование групп крови системы АВО. Резус-фактор. СПИД.
 27. Популяционно-генетический метод в генетике человека. Закон Харди-Вайнберга. Расы, системы браков.
 28. Наследственные болезни обмена веществ.
 29. Наследственные дефекты циркулирующих белков (гемоглобинопатии).
 30. Роль генетических факторов в этиологии олигофрении.
 31. Генетика шизофрении.
 32. Генетика эпилепсии.
 33. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания.
 34. Болезни с наследственными предрасположением.
 35. Генетический фактор в патологии речи..
 36. Диагностика и лечение наследственных болезней.
 37. Медико-генетическое консультирование.
 38. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития.
 39. Евгеника- 100 лет спустя.
 40. Геном человека и клонирование.

Методические рекомендации по выполнению

Внеаудиторная самостоятельная работа в форме реферата является индивидуальной самостоятельно выполненной работой студента.

При написании реферата студент должен собрать и проанализировать имеющуюся литературу по данной теме, обобщить и систематизировать научный материал.

Реферат должен быть набран на листах формата А4, на компьютере, ориентируясь на следующие параметры: шрифт 14, межстрочный интервал 1,5, поля: слева — 3 см, справа — 1,5 см, верхние и нижние — по 2 см, выравнивание по ширине, абзац — 1,25 см.

Структура реферата:

- 1) титульный лист;
- 2) содержание;
- 3) введение;
- 4) основную часть;
- 5) заключение;
- 6) список использованной литературы.

Оптимальный объем 10-15 страниц печатного текста.

Структура и оформление реферата:

1. Введение. Во введении отражается следующее:

- актуальность, проблема выбранной тематики;
- цель работы;
- предполагаемые пути решения поставленной задачи.

2. Основная часть. Если основная часть не разбита на главы, то она должна быть озаглавлена. Если основная часть разбивается на главы, то само название «Основная часть» обычно не пишется. В этом случае название каждой главы отражает суть рассматриваемой в ней части проблемы. В основной части желательно использовать фактический материал, количественные данные, иллюстрации в виде рисунков.

3. Заключение (выводы). Формулируются основные выводы, обоснование которых содержится в основной части.

4. Список использованной литературы оформляется в соответствии с ГОСТом. Далее в зависимости от выбранной темы реферата привлекаются библиотечно-информационные ресурсы БИ СГУ, при отсутствии нужной литературы используются ресурсы краевой библиотеки, интернета.

Критерии оценивания:

Оценка «ОТЛИЧНО» выставляется студенту, если при выполнении реферата студент использовал не менее 5–7 источников, реферат имеет логическую структуру, оформление соответствует техническому регламенту, содержание в полной мере раскрывает тему, работа представлена своевременно.

Оценка «ХОРОШО» выставляется студенту, если при выполнении реферата студент использовал не менее 4–5 источников, реферат имеет логическую структуру, имеются технические погрешности при оформлении работы, содержание в целом раскрывает тему, работа представлена своевременно.

Оценка «УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» выставляется студенту, если при выполнении реферата студент использовал менее 4–5 источников, реферат не имеет четкой логической структуры, имеются технические погрешности при оформлении работы, содержание не в полной мере раскрывает тему, работа не представлена в установленные сроки.

Оценка «НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» выставляется студенту, если при выполнении работы использованы 1–2 источника, нет плана, отражающего структуру работы, содержание не соответствует теме.

6.1.3. Подготовка доклада

Примерная тематика докладов по темам.

1. Болезни с наследственной предрасположенностью.
2. Генные мутации. Причины, механизмы их возникновения, значение.
3. Хромосомные болезни человека. Причины и механизмы возникновения.

Профилактика и лечение.

4. Наследственный полиморфизм человека по группам крови.
5. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.
6. Комбинационная изменчивость и её значение.
7. Роль генетических и средовых факторов в формировании речи.
8. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи.
9. Наследственные формы интеллектуальных нарушений.
10. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.

Методические рекомендации по выполнению.

Доклад – один из видов монологической речи, публичное, развёрнутое, официальное сообщение по определённому вопросу, основанное на привлечении документальных данных.

Составление доклада осуществляется по следующему алгоритму:

1. Подобрать литературу по данной теме, познакомиться с её содержанием.
2. Пользуясь закладками отметить наиболее существенные места или сделать выписки.
3. Составить план доклада.
4. Написать план доклада, в заключении которого обязательно выразить своё мнение и отношение к излагаемой теме и её содержанию.
5. Прочитать текст и отредактировать его.
6. Оформить в соответствии с требованиями к оформлению письменной работы.

Примерная структура доклада:

1. Титульный лист
2. Текст работы
3. Список использованной литературы

Требования к оформлению.

Объем текста – не менее 3 страниц. Обязательное использование 3 источников, опубликованных в последние 5 лет.

Научный доклад для практического занятия выполняется в письменном виде. Доклад должен содержать обзор и краткий анализ изученных точек зрения, изложенных в литературе, собственный взгляд студента на исследованные проблемы, ссылки на цитируемые источники. Доклад зачитывается устно, примерное время выступления около 3–7 минут. После заслушивания докладчику преподавателем и студентами могут быть заданы вопросы по теме сообщения. Темы для докладов студенты выбирают самостоятельно исходя из перечня вопросов, подлежащих обсуждению на практическом занятии. Тема доклада согласуется с преподавателем заранее.

Критерии оценивания.

5 баллов – содержание доклада соответствует заявленной в названии тематике; доклад оформлен в соответствии с общими требованиями написания и техническими требованиями оформления доклада; доклад имеет чёткую композицию и структуру; в тексте доклада отсутствуют логические нарушения в представлении материала; корректно оформлены и в полном объёме представлены список использованной литературы и ссылки на использованную литературу в тексте доклада; отсутствуют орфографические, пунктуационные, грамматические, лексические, стилистические и иные ошибки в

авторском тексте; доклад представляет собой самостоятельное исследование, представлен качественный анализ найденного материала, отсутствуют факты плагиата;

4 балла – содержание доклада соответствует заявленной в названии тематике; доклад оформлен в соответствии с общими требованиями написания доклада, но есть погрешности в техническом оформлении; доклад имеет чёткую композицию и структуру; в тексте доклада отсутствуют логические нарушения в представлении материала; в полном объёме представлены список использованной литературы, но есть ошибки в оформлении; корректно оформлены и в полном объёме представлены ссылки на использованную литературу в тексте доклада; отсутствуют орфографические, пунктуационные, грамматические, лексические, стилистические и иные ошибки в авторском тексте; доклад представляет собой самостоятельное исследование, представлен качественный анализ найденного материала, отсутствуют факты плагиата;

3 балла – содержание доклада соответствует заявленной в названии тематике; в целом доклад оформлен в соответствии с общими требованиями написания доклада, но есть погрешности в техническом оформлении; в целом доклад имеет чёткую композицию и структуру, но в тексте доклада есть логические нарушения в представлении материала; в полном объёме представлен список использованной литературы, но есть ошибки в оформлении; некорректно оформлены или не в полном объёме представлены ссылки на использованную литературу в тексте доклада; есть единичные орфографические, пунктуационные, грамматические, лексические, стилистические и иные ошибки в авторском тексте; в целом доклад представляет собой самостоятельное исследование, представлен анализ найденного материала, отсутствуют факты плагиата;

2 балла – содержание доклада соответствует заявленной в названии тематике; в докладе отмечены нарушения общих требований написания реферата; есть погрешности в техническом оформлении; в целом доклад имеет чёткую композицию и структуру, но в тексте доклада есть логические нарушения в представлении материала; в полном объёме представлен список использованной литературы, но есть ошибки в оформлении; некорректно оформлены или не в полном объёме представлены ссылки на использованную литературу в тексте доклада; есть частые орфографические, пунктуационные, грамматические, лексические, стилистические и иные ошибки в авторском тексте; доклад не представляет собой самостоятельного исследования, отсутствует анализ найденного материала, текст доклада представляет собой непереработанный текст другого автора (других авторов).

При оценивании доклада 2 баллами он должен быть переделан в соответствии с полученными замечаниями и сдан на проверку заново не позднее срока окончания приёма докладов.

Не получив максимальный балл, студент имеет право с разрешения преподавателя доработать доклад, исправить замечания и вновь сдать доклад на проверку.

6.1.4. Подготовка к тестированию

Демонстрационная версия теста.

1. Близнецовый метод исследования используется для

1. установления типа наследования признака (болезни)
2. установления соотносительной роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака (болезни)
3. установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда.

2. Цитогенетический метод используется для

1. обнаружения генных мутаций
2. обнаружения хромосомных aberrаций
3. обнаружения микроabбераций хромосом

4. изучения кариотипа.

3. К цитогенетическим методам относятся

1. определение полового хроматина
2. метод дифференциального окрашивания хромосом
3. геномная дактилоскопия

4. Биохимический метод используется для

1. анализа кариотипа
2. определения уровня ферментов – первичных продуктов генов;
3. диагностики врожденных нарушений обмена у плода и ребенка.
4. установления гетерозитного носительства.

5. Молекулярно-генетический метод позволяет

1. производить пренатальную (дородовую) диагностику при некоторых наследственных болезнях
2. выявлять хромосомные aberrации
3. диагностировать наследственные болезни, устанавливать отцовство
4. лечить наследственные болезни с помощью коррекции мутантных генов.

6. Популяционно-статистические методы и моделирование необходимы при

1. изучении частоты различных генов (генотипов) в популяции
2. математическом моделировании возможных путей передачи наследственных болезней
3. изучении патогенеза наследственных болезней на животных.

7. Каково соотношение по полу среди больных с аутосомно-доминантным типом наследования

1. эти заболевания чаще выявляются у лиц мужского пола;
2. эти заболевания чаще выявляются у лиц женского пола;
3. эти заболевания выявляются одинаково часто у представителей обоих полов.

Методические рекомендации по подготовке.

При подготовке к тестированию необходимо внимательно прочитать составленные ранее конспекты лекций, просмотреть порядок выполнения практических работ и основные полученные в ходе практических занятий выводы. Ответить на контрольные вопросы. Сверить список вопросов с имеющейся информацией.

Недостающую информацию необходимо найти в учебниках (учебных пособиях) или в других источниках информации.

Основные этапы подготовки:

- составление краткого плана подготовки;
- выделение основных положений, которые необходимо запомнить, повторить, выучить;
- выборочная проверка своих знаний по каждой теме (разделу);
- определение наиболее уязвимых мест в подготовке;
- проработка конспектов по ним;
- повторная выборочная проверка.

6.1.5. Подготовка презентации

Примерная тематика презентаций.

1. Человек как объект генетического исследования.
2. Методы изучения наследственности человека.
3. Изменчивость. Формы изменчивости.
4. Болезни с наследственным предрасположением.

5. Роль наследственности и среды в этиопатогенезе мультифакториальных болезней.
6. Принципы медико - генетического консультирования.
7. История исследования генетики человека.
8. Взаимодействие генов.
9. Генетические нарушения слуха, сочетающиеся с другими заболеваниями.
10. Роль генетических и средовых факторов в формировании речи.

Методические рекомендации по подготовке.

Презентация – разновидность самостоятельной работы с компьютерными технологиями, состоящая в использовании разнообразных приемов обработки информации, заключенной в докладе или реферате, составленном обучающимся.

Цель презентации – научиться демонстрировать умение работать с информацией, используя приемы и методы, а также с различными компьютерными программами.

Основные правила оформления презентаций

1. Стиль изложения и оформления должен быть деловым и сдержанным. Логотип и несколько элементов оформления на периферии страницы – этого достаточно.
2. Делайте для каждого слайда уникальный заголовок, пять слайдов с одним и тем же заглавием – и зрители перестанут вообще смотреть на заголовки.
3. Ставьте порядковые номера слайдов и общее количество их в презентации. Так вы позволите аудитории понимать, сколько осталось до конца.
4. Выводите информацию на слайд постепенно. Пусть слова и картинки появляются параллельно вашей «озвучке»: так понятнее, чем вести рассказ по статичному слайду.
5. Приводите факты, цифры и графики – это хорошая поддержка для вашего выступления. Голый текст никого не заинтересует.
6. Применяйте высококонтрастные цвета, крупные шрифты и внятные иллюстрации. В противном случае, сидящие на задних рядах, ничего не разберут на экране.
7. Фотографии, рисунки и другие иллюстрации старайтесь размещать на отдельных слайдах. То же относится к большим диаграммам, таблицам, схемам и графикам.
8. Не переписывайте в презентацию свой доклад. В идеале вообще ни одно слово доклада не должно дублироваться на слайдах – кроме темы, имен собственных и названий графиков и таблиц. Демонстрация презентации на экране – это вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Критерии оценивания

Оценка «отлично» выставляется студенту, если: презентация соответствует теме самостоятельной работы; - оформлен титульный слайд с заголовком (тема, цели, план и т.п.); сформулированная тема ясно изложена и структурирована; использованы графические изображения (фотографии, картинки и т.п.), соответствующие теме; выдержан стиль, цветовая гамма, использована анимация, звук; работа оформлена и предоставлена в установленный срок.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если: презентация соответствует теме самостоятельной работы; оформлен титульный слайд с заголовком (тема, цели, план и т.п.); сформулированная тема ясно изложена и структурирована; использованы графические изображения (фотографии, картинки и т.п.), соответствующие теме; работа оформлена и предоставлена в установленный срок.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если работа не выполнена или содержит материал не по вопросу.

Во всех остальных случаях работа оценивается на «удовлетворительно».

Требования к оформлению: Презентация создается по указанной теме. Объем презентации не менее 10 слайдов. Фон слайдов – однотонный. Выравнивание текста слева, заголовки – по центру. Шрифт текста на слайде – 28-30 пт. Рекомендуется на слайде располагать рисунки или иллюстрации. При создании презентации, можно использовать рекомендуемую литературу, так и ресурсы Интернет. При защите учитывается наглядность презентации, содержание и соответствие материала.

6.2. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости по дисциплине

В соответствии с принятой в СГУ имени Н. Г. Чернышевского балльно-рейтинговой системой учета достижений студента (БАРС) баллы, полученные в ходе текущего контроля, распределяются по трем группам:

- лекции;
- практические занятия;
- самостоятельная работа.

1. Посещение **лекций** и участие в формах экспресс-контроля – от 0 до 16 баллов (по 2 балла за блиц-опрос). Блиц-опрос осуществляется по материалу лекции.

2. Посещение **практических занятий**, выполнение программы занятий – от 0 до 20 баллов (по 2 балла за выполнение программы занятия).

Планы практических занятий см. в разделе 6.1.1.

3. Самостоятельная работа:

- подготовка мультимедийных презентаций по темам (от 0 до 10 баллов);
- подготовка рефератов и докладов (от 0 до 9 баллов);
- подготовка к тестированию (от 0 до 15 баллов).

4. Автоматизированное тестирование

Не предусмотрено

5. Другие виды учебной деятельности

Не предусмотрены

6.3. Оценочные средства для промежуточной аттестации по дисциплине

Вопросы к экзамену

1. Генетика как наука, её предмет и задачи.
2. Методы генетики и их характеристика.
3. Определения и понятия в генетике.
4. Исторические этапы развития генетики.
5. Первый закон Менделя (закон единообразия).
6. Второй закон Менделя (закон расщепления).
7. Третий закон Менделя (закон независимого наследования признаков).
8. Менделирующие признаки человека.
9. Взаимодействие аллельных генов.
10. Характеристика основных типов взаимодействия неаллельных генов.
11. Сцепление генов и эксперименты Моргана.
12. Хромосомная теория определения пола.
13. Соотношение полов.

14. Наследование признаков, сцепленных с полом.
15. Признаки, сцепленные с полом у человека.
16. Наследование признаков, ограниченных полом.
17. Изменчивость наследственных признаков.
18. Общая характеристика мутаций.
19. Генные мутации.
20. Хромосомные мутации.
21. Геномные мутации.
22. Закон гомологических рядов.
23. Генетика речевых нарушений у детей (ринолалия).
24. Генетика речевых нарушений у детей (дислалия).
25. Расстройства экспрессивной и импрессивной речи.
26. Специфическая задержка чтения (дислексия).
27. Изолированные расстройства письма (дисграфия).
28. Заикание.
29. Речевые расстройства при раннем детском аутизме.
30. Речевые нарушения при детской шизофрении.
31. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ.
32. Расстройства речи при синдроме Дауна.
33. Цели и задачи медико-генетического консультирования.
34. Методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний.

Критерии оценки знаний студентов на экзамене

Отметка **«ОТЛИЧНО»** (26-30 баллов) ставится в том случае, когда студент обнаруживает систематическое и глубокое знание программного материала по дисциплине, умеет свободно ориентироваться в вопросе. Ответ полный и правильный на основании изученного материала. Выдвинутые положения аргументированы и иллюстрированы примерами. Материал изложен в определенной логической последовательности, осознанно, литературным языком, с использованием современных научных терминов; ответ самостоятельный. Студент уверенно отвечает на дополнительные вопросы.

Отметка **«ХОРОШО»** (19-25 баллов) ставится в том случае, когда студент обнаруживает полное знание учебного материала, демонстрирует систематический характер знаний по дисциплине. Ответ полный и правильный, подтвержден примерами; но их обоснование не аргументировано, отсутствует собственная точка зрения. Материал изложен в определенной логической последовательности, при этом допущены 2-3 незначительные погрешности, исправленные по требованию экзаменатора. Студент испытывает незначительные трудности в ответах на дополнительные вопросы. Материал изложен осознанно, самостоятельно, с использованием современных научных терминов, литературным языком.

Отметка **«УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО»** (10-18 баллов) ставится в том случае, когда студент обнаруживает знание основного программного материала по дисциплине, но допускает погрешности в ответе. Ответ недостаточно логически выстроен, самостоятелен. Основные понятия употреблены правильно, но обнаруживается недостаточное раскрытие теоретического материала. Выдвигаемые положения недостаточно аргументированы и не подтверждены примерами; ответ носит преимущественно описательный характер. Студент испытывает достаточные трудности в ответах на вопросы. Научная терминология используется недостаточно.

Отметка **«НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО»** (0-9 баллов) выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебного материала по дисциплине. При ответе обнаружено непонимание студентом основного содержания теоретического

материала или допущен ряд существенных ошибок, которые студент не может исправить при наводящих вопросах экзаменатора, затрудняется в ответах на вопросы. Студент подменил научное обоснование проблем рассуждением бытового плана. Ответ носит поверхностный характер, наблюдаются неточности в использовании научной терминологии.

7. Данные для учета успеваемости студентов в БАРС

1 семестр

Таблица 1. - Таблица максимальных баллов по видам учебной деятельности

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Семестр	Лекции	Лабораторные занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа	Автоматизированное тестирование	Другие виды учебной деятельности	Промежуточная аттестация	Итого
1	16	0	20	34	0	0	30	100

Программа оценивания учебной деятельности студента

Лекции. Посещение лекций (отработка пропущенных лекций), выполнение заданий, предусмотренных планом лекций. От 0 до 16 баллов за семестр.

Лабораторные занятия

Не предусмотрены.

Практические занятия. Оценивается самостоятельность при выполнении работы, активность работы в аудитории, правильность выполнения заданий, уровень подготовки к занятиям и т.д. От 0 до 20 баллов за семестр.

Самостоятельная работа. Всего за семестр от 0 до 34 баллов.

1. Подготовка мультимедийных презентаций по темам (от 0 до 10 баллов).
2. Подготовка рефератов и докладов (от 0 до 9 баллов).
3. Подготовка к тестированию (от 0 до 15 баллов).

Автоматизированное тестирование

Не предусмотрено

Другие виды учебной деятельности

Не предусмотрены

Промежуточная аттестация. Экзамен. От 0 до 30 баллов

Таким образом, максимально возможная сумма баллов за все виды учебной деятельности студента за 1 семестр по дисциплине «Основы генетики» составляет 100 баллов.

Таблица 2. Пересчет полученной студентом суммы баллов в экзамен

86-100 баллов	«отлично»
76-85 баллов	«хорошо»
61-75 баллов	«удовлетворительно»
0-60 баллов и менее	«не удовлетворительно»

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) литература

1. Московкина, А. Г. Клиники интеллектуальных нарушений : учебное пособие / А. Г. Московкина, Т. М. Уманская – Москва : Прометей, 2013. – 246 с. – ISBN-онлайн 978-5-16-103765-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/557836> (дата обращения: 10.05.2023).
2. Основы генетики : учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. – 2-е изд. – Комсомольск-на-Амуре, Саратов : Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. – 145 с. – ISBN 978-5-850094-490-2, 978-4497-0138 . – URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html> (дата обращения: 10.05.2023).
3. Сазанов, А. А. Генетика : учебное пособие / А. А. Сазанов. – Санкт-Петербург : ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. – 246 с. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/445036> (дата обращения: 10.05.2023).
4. Шевченко, В. А. Генетика человека : учебное пособие для студентов высших учебных заведений / В. А. Шевченко, Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. – Москва : Владос, 2004. – 240 с.
5. Шипицина, Л. М. Анатомия, физиология и патология органов слуха, зрения и речи : учебное пособие для студентов высших учебных заведений / Л. М. Шипицина, И. А. Варганян. – Москва : Академия, 2008. – 432 с.

б) программное обеспечение и Интернет-ресурсы

1. Средства MicrosoftOffice
 - MicrosoftOfficeWord – текстовый редактор;
 - MicrosoftOfficeExcel – табличный редактор;
 - MicrosoftOfficePowerPoint – программа подготовки презентаций.
2. IQBoardSoftware – специально разработанное для интерактивных методов преподавания и презентаций программное обеспечение интерактивной доски.
3. ИРБИС – система автоматизации библиотек.
4. Операционная система специального назначения «ASTRA LINUX SPECIAL EDITION».

Интернет-ресурсы

Руконт [Электронный ресурс]: межотраслевая электронная библиотека. – URL: <http://rucont.ru>

eLIBRARY.RU [Электронный ресурс]: научная электронная библиотека. – URL: <http://www.elibrary.ru>

ibooks.ru [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система. – URL: <http://ibooks.ru>

Znanium.com [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система. – URL: <http://znanium.com>

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

- Учебные аудитории, оборудованные комплектом мебели, доской.
- Комплект проекционного мультимедийного оборудования.
- Библиотека с информационными ресурсами на бумажных и электронных носителях.

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование».

Автор – доцент Цыглакова Е.А.

Программа одобрена на заседании кафедры физической культуры и безопасности жизнедеятельности.

Протокол № 11 от «06» июня 2023 года.