

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Смоленский государственный университет»

Кафедра теории и методики начального образования

«Утверждаю»
Проректор по учебно-
методической работе
_____ Устименко Ю.А.
«09» сентября 2019 г.

**Рабочая программа дисциплины
Б1.О.18 Основы генетики**

Направление подготовки: **44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование**
Направленность (профиль): **Логопедия**
Форма обучения – очная
Курс – 1
Семестр – 1
Всего зачетных единиц – 3, часов – 108
Форма отчетности: зачет – 1 семестр

Программу разработал
кандидат биологических наук, доцент Березкина Г.В.

Одобрена на заседании кафедры
«02» сентября 2019 г., протокол № 1

Заведующий кафедрой _____ Варнаева А.Е.

Смоленск
2019

1. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина Б1.О.18 «Основы генетики» относится к обязательной части ОП по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование», направленность (профиль): «Логопедия».

Она важна для эффективной реализации образовательного и коррекционно-развивающего процесса с обучающимися с нарушением речи. Ее материалы являются основой для глубокого изучения таких дисциплин как: «Возрастная анатомия, физиология и гигиена с основами патологии органов слуха, зрения, речи», «Специальная педагогика», «Обучение и воспитание детей с ОВЗ», «Логопедия», «Основы невропатологии и психопатологии», «Логопатопсихология», «Организация учебно-исследовательской работы». «Психолого-педагогическая диагностика и консультирование детей с ОВЗ», «Клиника интеллектуальных нарушений», «Технологии инклюзивного образования», «Логопедическая работа с детьми с комплексными нарушениями развития», «Логопедическая работа с детьми раннего возраста».

Она важна также для правильной организации работы студентов в период педагогической практики, при выполнении и защите ВКР.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Компетенция	Индикаторы достижения
ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний.	Знать: <ul style="list-style-type: none">- историю, теорию, закономерности и принципы построения и функционирования образовательного процесса, роль и место образования в жизни человека и в развитии обучающихся с нарушением речи;- медико-биологические, клинические и филологические основы профессиональной деятельности педагога- дефектолога;- содержание общего образования обучающихся с нарушением речи;- теорию и практику, принципы, методы и технологии организации коррекционно-развивающего процесса. Уметь: <ul style="list-style-type: none">- использовать междисциплинарные знания для разработки и планирования образовательного и коррекционно-развивающего процессов с обучающимися с нарушением речи разных возрастных групп и разной степенью выраженностью нарушения;- использовать междисциплинарные знания для организации, анализа и оценки результатов образовательного и коррекционно-развивающего процесса с обучающимися с нарушением речи;- использовать междисциплинарные знания для адекватной оценки особенностей и динамики развития обучающихся с нарушением речи. Владеть: <ul style="list-style-type: none">- умением применять медико- биологические, клинические и филологические, естественнонаучные знания для разработки и реализации образовательного и коррекционно-

	<p>развивающего процесса с обучающимися с нарушением речи;</p> <ul style="list-style-type: none"> - методами применения междисциплинарного знания в процессе разработки и проведения мониторинга учебных достижений обучающихся с нарушением речи; - навыками отбора и применения методов и технологий организации образовательного и коррекционно-развивающего процесса в соответствии с поставленными задачами; - навыками применения междисциплинарных знаний в процессе формирования различных видов деятельности обучающихся с нарушением речи.
<p>ПК-4 Способен проводить логопедическое обследование обучающихся с целью выявления нарушений речи и других когнитивных функций, разработки и реализации программы логопедической работы.</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - содержание и требования к проведению логопедического обследования обучающихся; - способы разработки программы обследования; - инструментарий, методы диагностики и оценки показателей уровня и динамики развития ребенка. <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - разрабатывать программу логопедического обследования, определять показатели развития ребенка, отбирать и/или разрабатывать инструментарий; - проводить логопедического обследование обучающихся; - интерпретировать результаты обследования и делать выводы об особенностях развития обучающегося и использовать их для разработки программы логопедической работы; - оформлять психолого-педагогическую характеристику обучающегося; - формулировать заключения и рекомендации. <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методами применения методов диагностики и оценки уровня и динамики развития ребенка с нарушением речи с использованием системы показателей; - навыками использования результатов обследования для создания программы коррекционной работы.

3. Содержание дисциплины

Введение. Предмет и задачи курса. Краткая история генетики как науки. Генетика и медицина. Генетика и педагогика.

Материальные и цитологические основы наследственности.

Хромосомная теория наследственности. Хромосома как носитель генетической информации, ее химический состав, ультраструктурная организация, морфология на разных стадиях клеточного цикла.

Методы изучения хромосом. Номенклатура хромосом человека.

Клеточный цикл. Митоз и мейоз, их морфология, биологическое и генетическое значение.

Теория гена. Ген как участок ДНК. Генетический код. Функции и свойства гена. Геном человека.

Основные понятия и положения современной генетики. Законы наследственности.

Закономерности наследования при моногибридном, дигибридном и полигибридных скрещиваниях, установленные И. Г. Менделем. Взаимодействие аллельных генов.

Закономерности сцепленного наследования.

Взаимодействие неаллельных генов, его сущность и типы. Плейотропное действие генов.

Генетика пола. Половые хромосомы. Наследование признаков, сцепленных с полом.

Цитоплазматическое наследование. Плазмон.

Некоторые методы исследования, используемые в генетике человека.

Метод дерматоглифики. Цитогенетические методы.

Клинико-генеалогический метод. Родословная: правила и порядок (этапы) ее составления, использование.

Популяционно-статистический метод.

Близнецовый метод (метод сиблингов), его практическое значение.

Онтогенетические (биохимические) методы, их сущность и использование в генетике человека.

Иммуногенетические методы. Наследование групп крови.

Молекулярно-генетические методы. Некоторые современные направления молекулярно-генетических исследований. Секвенирование ДНК. Генная инженерия.

Проблемы медицинской генетики. Наследственные болезни человека, их многообразие, классификация. Основные направления в лечении наследственных патологий. Отдельные виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование в группах риска. Методы пренатальной диагностики.

Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи у детей. Моносимптоматические и синдромальные расстройства речи и их этиология.

Роль генетических факторов в возникновении заболеваний у детей.

Наследование психических болезней у человека. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.

Наследственные патологии органов слуха.

Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

Наследственные патологии органов зрения.

Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

4. Тематический план

№ п/п	Разделы и темы	Всего часов	Формы занятий				
			лекции	семинары	практические занятия	лабораторные занятия	самостоятельная работа
1.	Введение.	2,5	0,5				2
	Материальные и цитологические основы наследственности.	6,5	1,5		2		3
2.	Теория гена.	8	2		2		4
3.	Основные понятия и	31	4		12		15

	положения современной генетики. Законы наследственности.						
4.	Цитоплазматическое наследование.	2					2
5.	Некоторые методы исследования, используемые в генетике человека.	18	2		6		10
6.	Проблемы медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование	12	2		4		6
7.	Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи.	9	1		2		6
8.	Роль генетических факторов в возникновении заболеваний у детей.	19	3		6		10
Итого		108	16		34		58

5. Виды образовательной деятельности

Занятия лекционного типа

Лекция 1. Введение. Материальные и цитологические основы наследственности

1. Предмет и задачи курса. Генетика – наука о закономерностях наследственности, наследования и изменчивости. Практическое значение генетики и основные области применения генетических исследований. Генетика и медицина. Генетика и педагогика.

2. Хромосомная теория наследственности. Хромосома как носитель наследственной информации. Индивидуальность и парность хромосом. Гаплоидный и диплоидный хромосомные наборы. Гомологичные и негомологичные хромосомы. Аутосомы и гоносомы. Видовая специфичность числа и морфологии хромосом. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Кариотип и его графическое изображение (кариограмма, идиограмма). Номенклатура хромосом человека.

3. Клеточный (митотический) цикл: интерфаза, кариокинез, цитокинез. Митоз и его биологическое значение.

4. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток (гамет) у животных и человека. Генетическое значение мейоза.

Лекция 2. Природа и функции гена

1. История понятия *ген*.
2. Современные представления о гене как участке ДНК (РНК у некоторых вирусов). Генетическая организация ДНК – последовательность нуклеотидных пар как основа кодирования наследственной информации. Функции гена. Геном.
3. Генетический код и его основные свойства: *триплетность, неперекрываемость, однонаправленность чтения с определенного пункта, компактность (чтение «без запятых»), избыточность (вырожденность), универсальность.*
4. Основные свойства гена. *Пенетрантность и экспрессивность гена. Аллельные и неаллельные гены. Генотип и фенотип. Генокопии и фенокопии.*
5. Геном человека.

Лекции 3, 4. **Основные понятия и положения современной генетики**

1. Гибридологический метод как основа генетического анализа, его сущность: анализ наследования отдельных альтернативных пар признаков; использование константных чистотинейных (гомозиготных) родительских форм; индивидуальный анализ потомства гибридов; количественная оценка результатов скрещивания.

2. Законы наследственности. Понятие *моногенные признаки*. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Генетическая символика. Правила записи генетических схем (схем скрещивания и схем родословных).

Первый закон Г. Менделя – *закон единообразия гибридов первого поколения (правило доминирования)*. Варианты взаимодействия аллельных генов: *доминирование, кодоминирование, неполное доминирование.*

Второй закон Г. Менделя – *закон расщепления. Расщепление у гибридов второго и третьего поколений*. Понятия *гомозигота* и *гетерозигота*. Цитологический механизм расщепления.

Статистический характер расщепления. Условия, обеспечивающие и ограничивающие проявление закона расщепления.

3. Закономерности наследования при дигибридном и полигибридных скрещиваниях. Расщепление по генотипу и фенотипу у гибридов второго поколения. Третий закон Г. Менделя – *закон независимого наследования разных пар признаков*; условия проявления закона.

Цитологические основы независимого наследования разных пар признаков.

4. Взаимодействие неаллельных генов, его виды. Понятие *полигенные признаки*. Примеры полигенных признаков у человека. *Комплементарность. Эпистаз. Понятие ген-супрессор (эпистатический ген). Полимерия. Модифицирующее действие генов.*

5. Явление сцепленного наследования неаллельных генов. Расщепление в потомстве гибрида при сцепленном наследовании; отличия его от наследования при плеiotропном действии гена. *Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер* и его генетическое значение.

Группы сцепления и их определение. Соответствие числа групп сцепления гаплоидному числу хромосом. Цитологические карты хромосом. Генетические карты хромосом. Генетические карты хромосом человека. Примеры сцепленных признаков у человека.

6. Хромосомная теория определения пола. Понятия *гомогаметный* и *гетерогаметный пол*. Генетические и цитологические особенности половых хромосом человека.

Понятие *признак, сцепленный с полом*. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование «*крисс-кросс*» («*крест-накрест*») и «*по прямой*».

Примеры признаков человека, сцепленных с полом.

Лекция 5. **Генетика человека и некоторые ее методы**

1. Генетика человека и ее особенности. Краткая история.
2. Метод дерматоглифики: сущность, краткая история применения, использование для диагностики наследственных болезней.

3. Клинико-генеалогический метод (метод анализа родословных). Сущность метода, его история и задачи. Родословная: правила и порядок (этапы) ее составления. Использование метода для диагностики болезней с наследственной природой. Генетический анализ родословной.

4. Цитогенетические методы. Современные методы изучения хромосомного аппарата клетки. Метод генетики соматических клеток.

5. Близнецовый метод (метод сиблингов): сущность метода, его задачи и практическое значение. Понятие близнецы (сиблинги), их типы (монозиготные и дизиготные). Понятия *конкордантность*, *дискордантность*, *наследуемость*, порядок и формулы их расчета. Данные, получаемые с помощью близнецового метода, и их практическое значение.

6. Онтогенетические (биохимические) методы: их сущность и использование в генетике человека. Этапы использования биохимических методов в медико-генетической практике.

Лекция 6. Проблемы медицинской генетики.

Роль генетических факторов в возникновении патологий речи

1. Понятия *наследственная патология*, *врожденная патология*, *этиология*, *патогенез*; *диагностика* и *лечение* наследственных болезней.

2. Классификация наследственных болезней: собственно наследственные заболевания, заболевания с наследственной предрасположенностью; собственно наследственные болезни – моногенные, хромосомные (собственно хромосомные и геномные). Полигенные (мультифакторные) патологии человека.

3. Основные направления в лечении наследственных болезней.

4. Медико-генетическое консультирование в группах риска.

5. Роль генетических факторов в возникновении патологий речи.

Лекции 7, 8. Роль генетических факторов

в возникновении наследственных заболеваний у детей

1. Наследование психических болезней у человека.

2. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.

3. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.

4. Наследственные патологии органов слуха. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

5. Наследственные патологии органов зрения. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

7. Клинико-психолого-педагогическая диагностика отклонений в развитии у детей, ее задачи и особенности проведения.

8. Использование сведений об этиологии наследственных заболеваний при организации и осуществлении коррекционно-педагогической работы с лицами с ограниченными возможностями здоровья.

Занятия семинарского типа

Практическое занятие 1. Хромосомная теория наследственности

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки и конспектам.

2. Анализ хромосомного набора человека (учебно-методическое пособие: рис. 1, с. 8).

3. Заполнение таблицы по сравнению митоза и мейоза (учебно-методическое пособие: с.

10).

4. Работа с тестами (учебно-методическое пособие: с. 9–12).

Практическое занятие 2. **Природа и функции гена**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки и конспекту.
2. Решение задач 1–14 (учебно-методическое пособие: с. 15–17).
3. Работа с тестами (учебно-методическое пособие: с. 17–18).

Практические занятия 3, 4. **Закономерности наследования моногенных признаков**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Решение задач (учебно-методическое пособие: с. 20–28).
3. Работа с тестами для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 28–29).

Практические занятия 5, 6. **Закономерности наследования неальтернативных признаков при несцепленном и сцепленном наследовании**

Содержание занятий

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Решение задач 1–15 (учебно-методическое пособие: с. 31–35).
3. Обсуждение и анализ симптоматики некоторых моногенных синдромов человека (по конспектам).
4. Работа по тестам для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 35).

Практическое занятие 7. **Взаимодействие неаллельных генов**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Решение задач 1–10 (учебно-методическое пособие: с. 37–41).
3. Работа с тестами для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 41).

Практическое занятие 8. **Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Решение задач (учебно-методическое пособие: с. 45–49).
3. Обсуждение наследования и анализ симптоматики некоторых наследственных заболеваний, сцепленных с половыми хромосомами.
4. Работа с тестами для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 49–50).

Практические занятия 9, 10, 11. **Некоторые методы исследования, используемые в генетике человека**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Решение задач (учебно-методическое пособие: с. 53–55).
3. Работа с тестами для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 55).

Практические занятия 12, 13. **Наследственные заболевания человека, их классификация, принципы лечения, профилактика**

Содержание занятий

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Обсуждение материалов конспектов; анализ симптоматики отдельных наследственных заболеваний человека.
3. Работа с тестами для самоконтроля (учебно-методическое пособие: с. 59).

Практическое занятие 14. **Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи**

Содержание занятия

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Ознакомление с материалами таблицы «Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека» (Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей.– М.: Академия, 2003: с. 168).
3. Изучение и анализ методов пренатальной диагностики (по методическим материалам).
Запись данных в тетрадь.
4. Изучение и анализ результатов обследования детей с нарушениями речи (синдромы Блоха–Сульцберга, Вильямса, ломкой X-хромосомы, Дауна; по: *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011).

Практические занятия 15, 16, 17. **Роль генетических факторов в развитии у детей умственной отсталости и девиантного поведения, заболеваний органов слуха, зрения и опорно-двигательного аппарата (6 часов)**

Содержание занятий

1. Беседа по вопросам для самоподготовки.
2. Обсуждение и анализ симптоматики некоторых наследственных заболеваний детей.
3. Работа с материалами таблицы «Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека» (Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей.– М.: Академия, 2003: с. 168).
4. Изучение и анализ результатов обследования детей с умственной отсталостью (синдромы «ломкой» X-хромосомы, Вильямса, Барде–Бидля, Гольтца, Корнелии де Ланге, Прадера–Вилли, Ангельмана, Дауна; по: *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное

пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011).

5. Работа с тестами (учебно-методическое пособие, с. 59–66).

Самостоятельная работа

Основные виды текущей самостоятельной работы студентов при работе над дисциплиной изложены в учебно-методическом пособии: *Березкина Г.В. Основы генетики. Практические занятия: учебно-методическое пособие.* – Смоленск: Изд-во СмолГУ, 2014. – 68 с. Рекомендуемая для самостоятельной работы литература – см. список основной и дополнительной литературы.

Виды самостоятельной работы студентов

1. Выполнение теоретической части домашних заданий при подготовке к практическим занятиям; решение задач.
2. Оформление учебных тетрадей.
3. Написание конспектов по отдельным вопросам курса (см. задания после лекций и к практическим занятиям).
4. Составление и оформление схемы собственной родословной.

Задания для самостоятельной работы

Практическое занятие 1. Хромосомная теория наследственности

Задания для самостоятельной подготовки к занятию

I. Изучить по материалам лекций, учебно-методическому пособию («Введение в тему», с. 5–6) и учебным пособиям 1 или 2 следующие вопросы:

1. Хромосомы:
 - а) современные методы изучения хромосом;
 - б) химическая организация хромосом;
 - в) сущность понятий *аутосомы, гоносомы, кариотип, гаплоидный и диплоидный наборы, кариограмма, идиограмма;*
 - г) морфология хромосом и их основные элементы: *первичная перетяжка (центромера, кинетохор), плечи, вторичная перетяжка, ядрышковый организатор; эухроматин и гетерохроматин; хромомеры; теломеры;*
 - д) морфологические типы хромосом;
 - е) тонкая структура хромосом.
2. Митоз:
 - а) сущность термина, история открытия процесса;
 - б) понятия *митотический цикл, интерфаза, митоз, кариокинез, цитокинез;*

в) интерфаза, ее продолжительность и основные этапы; особенности удвоения ДНК;
г) фазы митоза: *профаза, метафаза, анафаза, телофаза*; их сущность и процессы, происходящие в клетке на каждом из этапов;

д) продолжительность митоза и его отдельных фаз;

е) цитокинез в животной и растительной клетках;

ж) биологическое значение митоза;

з) схема распределения хромосом и генов между дочерними клетками в митозе.

3. Мейоз:

а) сущность термина, история открытия процесса;

б) этапы мейоза: *интерфаза, редукционное деление, интеркинез, эквационное деление*;

в) предмейотическая интерфаза, ее структура и главные результаты;

г) редукционное деление, его фазы, их сущность и результаты;

д) интеркинез, его сущность и отличия от интерфазы;

е) эквационное деление, его фазы, их закономерности и результаты;

ж) биологическое значение мейоза;

з) хромосомные формулы на разных этапах мейоза.

4. Хромосомные и геномные мутации.

II. Законспектировать (в специальной тетради для конспектов), используя любое из рекомендованных учебных пособий:

1. Хромосомная теория наследственности.

2. Характеристика хромосомного набора человека.

Практическое занятие 2. Природа и функции гена

Задания для самостоятельной подготовки к занятиям

I. Изучить по материалам лекций, учебно-методическому пособию («Введение в тему») и учебным пособиям следующие вопросы:

1. ДНК: химический состав, строение, локализация и синтез в клетке.

2. РНК: химический состав, строение, виды, локализация и синтез в клетке.

3. Сущность и история термина *ген*. Классификация генов по локализации и функциям.

4. Структура гена (локуса); сущность понятий *лидерная зона (регуляторная зона и промотор), транскрибируемая зона (экзоны и интроны), терминатор*.

5. Генетический код: сущность, история открытия, свойства.

6. Этапы реализации генетической информации в клетке. Биосинтез белка; процессы *транскрипции и трансляции*. Понятия *процессинг, сплайсинг*.

7. Сущность понятий *аллель, локус, аллельные и неаллельные гены, генотип, геном, фенотип, гомозигота, гетерозигота, генокопии, фенокопии, пенетрантность гена, экспрессивность гена*.

8. Генные мутации, их виды.

II. Используя учебное пособие 3, законспектировать (в специальной тетради для конспектов) следующий вопрос:

1. Геном человека.

Практические занятия 3, 4. Закономерности наследования моногенных признаков

Задания для самостоятельной подготовки к занятию

I. Изучить по учебным пособиям, учебно-методическому пособию («Введение в тему», с. 19–20) и материалам лекций следующие вопросы:

1. Гибридологический метод Г. Менделя. Генетическая схема моногибридного скрещивания. Генетическая символика в схемах скрещивания.
2. Моногибридное скрещивание и его закономерности. Первый и второй законы наследования (по Г. Менделю). Количественные отношения между фенотипическими и генотипическими классами гибридов второго поколения.
3. Взаимодействие между аллельными генами у гетерозигот.
4. Реципрокные, возвратные и анализирующее скрещивания: их сущность, генетические схемы, значение (материалы лекций).

II. Законспектировать следующие вопросы:

1. Некоторые моногенно наследуемые синдромы с расщелиной губы и нёба (учебно-методическое пособие: табл. 3, с. 23).
2. Закономерности наследования групп крови систем АВ0 и Rhesus (*Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011: с. 39–41)
3. Моногенные аутосомные заболевания человека (*Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011: табл. 4, с. 95–97).

Практические занятия 5, 6. Закономерности наследования неальтернативных признаков при несцепленном и сцепленном наследовании (4 часа)

Задания для самостоятельной подготовки к занятиям

I. Изучить по материалам лекций, методическим материалам («Введение в тему») и учебным пособиям следующие вопросы:

1. Сущность дигибридного и полигибридных скрещиваний. Третий закон Г. Менделя. Генетическая схема наследования двух пар альтернативных признаков.
2. Цитологические основы третьего закона наследования менделирующих признаков. Условия, обеспечивающие независимое наследование разных пар признаков.
3. Общие формулы, позволяющие при полигибридных скрещиваниях рассчитать:
 - а) количество сортов гамет, образуемых гетерозиготой;
 - б) число комбинаций гамет во втором поколении гибридов;
 - в) число генотипических классов у гибридов второго поколения;
 - г) соотношение между генотипическими классами второго поколения гибридов;
 - д) число фенотипических классов у гибридов второго поколения; соотношение между фенотипическими классами гибридов второго поколения.
4. Сущность явления сцепленного наследования генов. Закон Т.Г. Моргана. Расщепление в потомстве дигибридов при полном сцеплении генов.
5. Кроссинговер и его генетическое значение. Расщепление в потомстве дигибридов при неполном сцеплении генов.
6. Группы сцепления: сущность, определение.

II. Законспектировать (в специальной тетради для конспектов, используя учебное пособие: *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011) примеры моногенных аутосомных заболеваний человека:

- а) синдром Ваарденбурга (АД) (с. 223–227);
- б) синдром Ушера (АР) (с. 227–228);
- в) синдром Марфана (АД) (с. 291–294).

Практическое занятие 7. Взаимодействие неаллельных генов

Задания для самостоятельной подготовки к занятию

Изучить по материалам лекций, учебно-методическому пособию («Введение в тему», с. 36–37) и учебным пособиям вопросы:

1. Комплементарное взаимодействие неаллельных генов: сущность, примеры, особенности расщепления во втором поколении гибридов.
2. Эпистаз как один из типов взаимодействия неаллельных генов. Виды эпистаза. Примеры эпистатического взаимодействия неаллельных генов, демонстрирующие разные варианты расщепления среди F_2 .
3. Полимерия как один из типов взаимодействия неаллельных генов. Виды полимерии. Примеры кумулятивной полимерии. Закономерности наследования количественных признаков. Варианты расщепления среди F_2 .
4. Модифицирующее действие гена.

Практическое занятие 8. Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом

Задания для самостоятельной подготовки к занятию

I. Изучить по материалам лекций, учебно-методическому пособию («Введение в тему», с. 42–44) и учебным пособиям следующие вопросы:

1. Первичные и вторичные половые признаки у человека.
2. Хромосомная теория определения пола. Основные типы хромосомного определения пола у живых организмов.
3. Строение и особенности X- и Y-хромосом человека.
4. Закономерности наследования доминантных генов, локализованных в X-хромосоме.
5. Закономерности наследования рецессивных генов, локализованных в X-хромосоме.
6. Закономерности голандрического наследования. Примеры признаков, сцепленных с Y-хромосомой.
7. Наследование, ограниченное и контролируемое полом.

II. Законспектировать (в специальной тетради для конспектов, используя учебное пособие: *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011):

1. Примеры признаков человека, сцепленных с X-хромосомой (с. 103–106, таблицы 5 и 6:).
2. Синдром Гольца (с. 194–196).
3. Синдром Опица–Каведжиа (с. 196–197).
4. Синдром Мартина–Белл (Fra-X) (с. 164–166).

Практические занятия 9, 10, 11. Некоторые методы исследования, используемые в генетике человека

Задания для самостоятельной подготовки к занятиям

Изучить по материалам лекций, учебным пособиям и учебно-методическому пособию (с. 50–52) следующие вопросы:

1. Метод дерматоглифики: сущность, краткая история применения, использование для диагностики наследственных болезней.
2. Клинико-генеалогический метод (метод анализа родословных). Сущность метода, его история и задачи. Родословная: правила и порядок (этапы) ее составления. Использование метода для диагностики болезней с наследственной природой. Генетический анализ родословной.
3. Цитогенетические методы. Современные методы изучения хромосомного аппарата клетки. Метод генетики соматических клеток.
4. Близнецовый метод (метод сиблингов): сущность метода, его задачи и практическое значение. Понятие близнецы (сиблинги), их типы (монозиготные и дизиготные). Понятия *конкордантность*, *дискордантность*, *наследуемость*, порядок и формулы их расчета. Данные, получаемые с помощью близнецового метода, и их практическое значение.
5. Онтогенетические (биохимические) методы: их сущность и использование в генетике человека. Этапы использования биохимических методов в медико-генетической практике.
6. Иммуногенетические методы в генетике человека. Виды иммунитета и его значение для человека. Генетическая детерминация некоторых видов иммунитета.
7. Наследование групп крови системы АВ0 у человека. Наследование групп крови системы Rhesus.
8. Молекулярно-генетические методы, их сущность и задачи применения.

Практические занятия 12, 13. **Наследственные заболевания человека, их классификация, принципы лечения, профилактика** (4 часа)

Задания для самоподготовки к занятиям

- I. Изучить по материалам лекций, учебно-методическому пособию («Введение в тему», с. 56–57) и учебным пособиям следующие вопросы:
1. Понятия *наследственная патология*, *этиология*, *патогенез*.
 2. Общие признаки наследственных болезней.
 3. Классификация наследственных заболеваний в зависимости от этиологии.
 4. Моногенные болезни: сущность, их классификация, закономерности наследования и особенности каждой группы, примеры:
 - а) аутосомно-доминантные генные болезни;
 - б) аутосомно-рецессивные генные болезни;
 - в) доминантные болезни, сцепленные с X-хромосомой;
 - г) рецессивные болезни, сцепленные с X-хромосомой;
 - д) генные болезни, сцепленные с Y-хромосомой.
 5. Хромосомные болезни:
 - а) сущность понятия; причины и частота возникновения;
 - б) общие и диагностические признаки хромосомных болезней;
 - в) закономерности наследования хромосомных болезней;
 - г) примеры хромосомных болезней.
 6. Геномные болезни как группа хромосомных заболеваний человека, их сущность, этиология, примеры:
 - а) заболевания, обусловленные анеуплоидией по аутосомам;
 - б) заболевания, обусловленные анеуплоидией по гоносомам.
 7. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования, их сущность, примеры:
 - а) болезни импринтинга;
 - б) болезни экспансии.

8. Основные принципы лечения наследственных болезней; симптоматическое лечение, патогенетическое лечение, этиологическое лечение.

9. Медико-генетическое консультирование, его задачи.

II. Законспектировать (в специальной тетради для конспектов, используя материалы учебного пособия: *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011):

1. Примеры собственно хромосомных заболеваний человека: синдромы «кошачьего крика», де Груши, Корнелии де Ланге (с. 114–115, 197–200).

2. Анеуплоидия по аутосомам у человека: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса (с. 110–116).

3. Анеуплоидия по гоносомам у человека; синдромы Шерешевского–Тернера, полисомии по X-хромосоме, Клайнфельтера, полисомии по Y-хромосоме (с. 117–119).

4. Болезни импринтинга: синдромы Прадера–Вилли, Ангельмана (с. 201–205).

5. Болезни экспансии: миопатия Дюшенна (с. 300–303); синдром Мартина–Белл, или «ломкой» X-хромосомы, или Fga-X (с. 282–283).

6. Методы генотерапии (Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М.: Академия, 2003: с. 240–243).

Практическое занятие 14. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи

Задания для самоподготовки к занятию

Изучить по материалам лекций и учебному пособию 2 следующие вопросы:

1. Условия, необходимые для нормального развития речи у ребенка.
2. Ринолалия и ее причины.
3. Дислалии и их причины.
4. Расстройства экспрессивной и импрессивной речи.
5. Специфические расстройства развития школьных навыков – *дислексия и дисграфия*, их этиология.
6. Заикание, его наследование.

Практические занятия 15, 16, 17. Роль генетических факторов в развитии у детей умственной отсталости и девиантного поведения, заболеваний органов слуха, зрения и опорно-двигательного аппарата (6 часов)

Задания для самостоятельной подготовки к занятиям

Изучить по материалам лекций и учебным пособиям 1 и 2 следующие вопросы:

Занятие 15:

1. Наследственные формы интеллектуальных нарушений:
 - а) сущность понятия *умственная отсталость*; клинические формы умственной отсталости – олигофрения и деменция; степени олигофрении (дебильность, имбецильность, идиотия);
 - б) этиология умственной отсталости;
 - в) моногенные формы умственной отсталости; синдромы «ломкой» X-хромосомы, Вильямса, Барде–Бидля, Гольца;

г) хромосомные формы умственной отсталости; синдромы Корнелии де Ланге, Прадера–Вилли, Ангельмана;

д) геномные формы умственной отсталости; синдром Дауна.

2. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения:

а) признаки эмоционально-личностных расстройств;

б) ранний детский аутизм (РДА), его наследование и особенности проявления;

в) синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ).

Занятие 16:

1. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения:

а) *этиология и встречаемость клинических форм детской слепоты и слабовидения;*

б) наследственные аномалии глазного яблока – *микрофтальмия, анофтальмия, колобома, криптофтальмия*; типы их наследования;

в) болезни роговицы – *склеророговица, микрокорнеа, макрокорнеа, решетчатая дегенерация Диммера, кератоконус*; их этиология и типы наследования;

г) аномалии хрусталика – *афакия, эктопии, микрофакия, катаракта*; типы их наследования;

д) аномалии радужной оболочки – *аниридия, гетерохромия*; типы их наследования;

е) заболевание сетчатки – *пигментный ретинит*, его наследование и встречаемость при синдромах;

ж) *нистагм* и его наследование.

2. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте:

а) *понятия глухота, тугоухость, кондуктивная и нейросенсорная глухота (тугоухость);*

б) *причины развития (этиология) глухоты и тугоухости;*

в) *частота врожденных дефектов слуха;*

г) *аутосомно-доминантные нейросенсорные нарушения слуха;*

д) *аутосомно-рецессивные нарушения слуха;*

е) *рецессивные X-сцепленные врожденные дефекты слуха;*

ж) *синдромальные формы нарушения слуха – синдромы Ваарденбурга, Ушера, Пендреда, Жервелла–Ланге–Нильсена, их генетические причины, симптоматика и распространение.*

Занятие 17:

1. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата:

а) *формы деформаций позвоночника – сколиозы, кифозы*; типы их наследования;

б) *синдромальные поражения скелета (синдром Марфана, хондродистрофия, синдром Ретта);*

в) *наследственно-дегенеративные заболевания нервно-мышечной системы – синдром «вялого ребенка», врожденная немалиновая миопатия, миопатия Дюшенна–Беккера, миотоническая дистрофия*; типы их наследования;

г) *моногенные наследственные болезни ЦНС с поражением двигательной сферы (болезнь Фридрейха, врожденная атрофия мозжечка, синдромы Луи–Бар, Маринеску–Шегрена);*

д) *нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.*

6. Критерии оценивания результатов освоения дисциплины (модуля)

6.1. Оценочные средства и критерии оценивания для текущей аттестации

Письменные контрольные работы для фронтальной проверки усвоения базовых знаний

Примеры письменных контрольных работ

Контрольная 1

1. Сформулируйте I и 2 законы Г.И.Менделя.

(1: при скрещивании (браке) гомозиготных организмов (людей) всё первое поколение гибридов сходно (единообразно) и по генотипу и по фенотипу. 2 – при скрещивании (браке) гетерозиготных организмов (людей) в их потомстве наблюдается расщепление и по генотипу, и по фенотипу в строго определенном соотношении: го генотипу – $1AA : 2Aa : 1aa$, по фенотипу: $3A- : 1aa$).

2. Назовите варианты взаимодействия между аллельными генами, приведите примеры.

(1 – полное доминирование: один из двух генов проявляется (доминантный), второй – не проявляется (рецессивный); ген карих глаз доминирует над геном серых глаз, ген нормальной пигментации кожи доминирует над геном альбинизма.

2 – промежуточное наследование (неполное доминирование): темные европеоидного типа волосы – шатен – русые волосы; бас – баритон – тенор.

3 – кодоминирование: у гетерозигот появляется новый признак, отличный от признаков родительских особей): группа крови IV.)

3. Решите задачу: У матери – группа крови II, причем у обоих ее родителей группа крови IV. Отец имеет группу крови IV. Какие группы крови могут быть у детей этой семьи и какова их вероятность? Решение.

Пусть I^0 , I^A , I^B – гены групп крови системы АВ0.

	Р	$I^A I^A$	х	$I^A I^B$	
		II		IV	
Гаметы	I^A	(1,0)	I^A	(0,5) I^B	(0,5)

F ₁	$I^A I^A$		$I^A I^B$
	II (0,5, или 50%)		IV (0,5, или 50%)

Ответ: вероятность рождения детей: 50% – с группой крови II, 50% – с группой крови IV.

4. Решите задачу: В семье, где оба родителя резус-положительные, родился резус-отрицательный ребенок. Составьте схему брака и рассчитайте вероятность рождения в этой семье резус-положительных и резус-отрицательных детей. (

Ответ: 75% – вероятность рождения резус-положительных детей, 25% – резус-отрицательных детей.

Решение.

Пусть rh^+ – ген резус-положительности, rh^- – ген резус-отрицательности.

Р	$rh^+ rh^-$	х	$rh^+ rh^-$
	положит.		положит.

Гаметы	rh^+	rh^-	rh^+	rh^-
	0,5	0,5	0,5	0,5

F ₁	$rh^+ rh^+$	$rh^+ rh^-$	$rh^+ rh^-$	$rh^- rh^-$
	полож.	полож.	полож.	отрицат.
	0,25	0,25	0,25	0,25

Ответ: Вероятности рождения резус-положительных детей – 75%, резус-отрицательных детей – 25%.

Контрольная 2

1. Составив генетическую схему брака, дайте прогноз (определите вероятность) рождения больных фосфатдиабетом (доминантный признак, сцепленный с X-хромосомой) детей для семьи, где отец страдает этим заболеванием, а мать и по генотипу и по фенотипу здорова.

Решение:

Пусть Н – ген фосфатдиабета, р – ген нормы.

Р $X^h X^h$ х $X^H Y$
Гаметы X^h (1,0) X^H (0,5) Y (0,5)

F₁ $X^H X^h$ $X^h Y$
бол. ♀ (50%) здор. ♂ (50%)

Ответ: Вероятность рождения больных фосфат-диабетом детей в этой семье – 50 % (все девочки).

2. У фенотипически здоровой женщины и отца-дальтоника дочь имеет нормальное цветовое восприятие, а сын – дальтоник. Определите генотипы всех членов этой семьи и составьте схему этого брака; рассчитайте вероятность рождения детей-дальтоников среди мальчиков и среди девочек.

Решение.

Пусть D – ген нормального цветовосприятия, d – ген дальтонизма.

Р $X^D X^d$ х $X^d Y$
носит. дальт.

Гаметы X^D (0,5) X^d (0,5) X^d (0,5) Y (0,5)

F₁ $X^D X^d$ $X^D Y$ $X^d X^d$ $X^d Y$
носит. ♀ норм. ♂ дальт. ♀ дальт. ♂
25% 25% 25% 25%

(Мать – гетерозиготна, отец – гемизиготен. Отсюда – вероятность рождения здоровых (носительниц) девочек – 25%, здоровых мальчиков – 25%, девочек-дальтоников – 25%, мальчиков-дальтоников – 25%).

3. Опишите закономерности голандрического наследования (сцепленного с Y-хромосомой).

Ответ:

А. Признак (ген), сцепленный с Y-хромосомой, не имеет себе аллельного гена в X-хромосоме и потому обязательно проявляется при его наличии в генотипе.

Б. Для генов Y-хромосомы не применимы понятия *доминантный* и *рецессивный*.

В. Признак (ген), сцепленный с Y-хромосомой, передается от отца всем своим сыновьям и никогда не передается дочерям (наследование «по прямой»).

Требования к оформлению письменных контрольных работ

1. Определения понятий и формулировки законов должны быть правильными, полными, четкими.
2. Требования к решению задач.

Решение любой задачи должно начинаться с обозначения генов в соответствии с условием задачи и сопровождаться генетической схемой.

Запись генетической схемы должна быть правильной, полной – с указанием генотипов и фенотипов всех участников (организмов, людей) схемы и генотипов гамет.

Для каждой гамет необходимо указать ее вероятность.

Для каждого организма из F₁ или F₂, помимо их генотипов, должны быть указаны: фенотип, вероятность (в долях от единицы или в %).

В конце задачи приводится полный ответ в соответствии с требованиями содержания.

Критерии оценивания результатов письменных контрольных работ

Оценка «**отлично**» ставится при правильных ответах на все вопросы и правильном выполнении всех заданий, при соблюдении всех общепринятых правил оформления задач.

Оценка «**хорошо**» ставится при правильных ответах на все вопросы и правильном выполнении всех заданий, при незначительных нарушениях правил оформления работы. Допускается не совсем корректная формулировка определений и законов.

Оценка «**удовлетворительно**» ставится при правильных ответах не менее чем на три вопроса или при существенных нарушениях правил оформления работы. Допускается не совсем корректная формулировка определений и законов.

Оценка «**неудовлетворительно**» ставится при отсутствии правильных ответов менее чем на три вопроса контрольной работы, при этом существенно нарушены правила оформления работы.

Примеры тестов

(подробнее используемые тесты приведены в учебно-методическом пособии)

Тест 1. Материальные и цитологические основы наследственности

1. Термин **хромосомы** предложил: а) В.Л. Иогансен; б) В. Вальдейер; в) Т.Х. Морган; г) Е. Вильсон.
2. Наиболее полная картина морфологии хромосом обнаруживается на стадии клеточного цикла: а) профазы; б) анафазы; в) прометафазы; г) метафазы.
3. Участки ДНК, содержащие ГЦ-пары нуклеотидов, выявляются при окрашивании хромосом по методу: а) Гимзы; б) акрихиновый; в) R-окрашивание; г) С-окрашивание.
4. В составе хромосом по массе доминируют: а) ДНК; б) белки; в) РНК; г) ионы кальция, магния и железа.
5. Число хромосом, свойственное организмам одного вида, называют: а) кариограмму; б) идиограмму; в) кариотип; г) карион.
6. Гаплоидный набор хромосом у человека равен: а) 46; б) 48; в) 24; г) 23.
7. Число аутосом у человека равно: а) 46; б) 44; в) 48; г) 22.
8. Схематическое изображение гаплоидного набора хромосом организма называют: а) идиограмму; б) кариограмму; в) кариотип; г) генотип.
9. Синонимами названия первичной перетяжки хромосом являются: а) теломер; б) центромера; в) кинетохор; г) центриоль.
10. Функция вторичной перетяжки в хромосоме: а) синтез матричных РНК; б) синтез рибосомальных РНК; в) прикрепление к нитям веретена деления; г) регуляция процессов транскрипции.
11. Согласно международной классификации и номенклатуре X-хромосома человека входит в группу хромосом: а) А; б) С; в) Е; г) F.
12. Соленоид представляет собой: а) комплекс 8 молекул белков; б) отрезок ДНК, объединенный с 8 молекулами гистонов; в) уложенную в спираль цепь нуклеосом; г) комплекс ДНК с неорганическими солями.
13. Детальные исследования процесса митоза первыми провели: а) Э. Страсбургер; б) В.Флемминг; в) В.Л. Иогансен; г) В. Вальдейер.

14. Каждая хромосома состоит строго из одной хроматиды в период интерфазы: а) синтетический; б) пресинтетический, в) постсинтетический.
15. Самый продолжительный период клеточного цикла: а) интерфаза, б) профаза, в) телофаза; г) метафаза.
16. Прикрепление хромосом к нитям веретена деления происходит в фазе митоза: а) интерфаза; б) анафаза; в) метафаза; г) профаза.
17. Сразу после завершения митотического деления клеток человека их хромосомная формула: а) $2n4c$; б) $1n2c$; в) $2n2c$; г) $1n1c$.
18. Биологическое значение митоза заключается в следующих процессах: а) образование половых клеток; б) уменьшение числа хромосом вдвое; в) увеличение числа клеток; г) строго одинаковое распределение хромосом и генов между дочерними клетками; д) образование генетически идентичных клеток; е) рекомбинация хромосом и генов.
19. Последовательность стадий профазы I мейоза: а) лептотена, зиготена, пахитена, диплотена, диакинез; б) зиготена, лептотена, диплотена, пахитена, диакинез; в) пахитена, зиготена, лептотена, диплотена, диакинез; г) зиготена, лептотена, диплотена, пахитена, диакинез.
20. В лептотене происходит: а) спирализация и укорочение хромосом, б) раскручивание и удлинение хромосом, в) конъюгация гомологичных хромосом, г) расхождение центриолей и поляризация клетки.
21. Образование бивалентов хромосом происходит в: а) диплотене; б) зиготене, в) пахитене, г) лептотене.
22. Кроссинговер между гомологичными хромосомами происходит в: а) диплотене, б) зиготене, в) диакинезе, г) пахитене.
23. Завершение эквационного деления мейоза характеризуется хромосомной формулой: а) $1n2c$, б) $2n2c$, в) $1n1c$, г) $2n4c$.
24. Завершение редукционного деления характеризуется хромосомной формулой: а) $2n2c$, б) $1n2c$, в) $2n4c$, г) $1n1c$.
25. Характерными особенностями мейоза являются: а) полная идентичность хромосомного аппарата дочерних и материнской клеток, б) рекомбинация генетического материала, в) уменьшение разнообразия генов в 2 раза, г) активное накопление клетками питательных веществ и энергии в профазе, д) удвоение ДНК в интерфазе и в интеркинезе.

Тест 2. Основные понятия и положения современной генетики

1. Ген I^O по отношению к гену I^B является а) доминантным, б) рецессивным, в) кодоминантным.
2. Формирование у человека биохимии крови группы IV при генотипе $I^A I^B$ – пример: а) полного доминирования, б) кодоминирования, в) неполного доминирования.
3. В браке мужчины и женщины, имеющих оба группу крови IV, вероятность рождения детей с такой же группой крови составляет: а) 100%, б) 50%, в) 25%.
4. Генотип, при котором человек является левшой – это: а) $LLCC$, б) $LlCc$, в) $llCC$, г) $llcc$.
5. В браке гетерозиготных кареглазых родителей вероятность рождения голубоглазого ребенка составляет: а) 50%, б) 25%, в) 75%, г) 100%.
6. Гены A(a) и B(b) частично сцеплены и находятся друг от друга на расстоянии 30 М. При генотипе $AB||ab$ вероятность образования гамет Ab составляет: а) 100%, б) 85%, в) 30%, г) 15%.
7. Подавление проявление одного гена другим, неаллельным ему геном – это: а) комплементарность, б) эпистаз, в) полимерия, г) модифицирующее действие генов.
8. Разная пигментация кожи у людей, представляющих разные расы – это результат: а) комплементарного взаимодействия неаллельных генов, б) эпистаза, в) полимерии, г) модифицирующего действия генов.

9. Гены А (а) и В(в) расположены в разных парах хромосом. При скрещивании организмов с генотипами АаВв вероятность потомства с генотипом ааВВ составляет: а) 18,75%, б) 12,5%, в) 6,25%, г) 37,5%.

10. Гены А(а) и В(в) расположены в одной паре гомологичных хромосом и полностью сцеплены. При генотипе АВ||аb вероятность образования гамет Ab составляет: а) 100%, б) 50%, в) 25%, г) 0%.

11. Число групп сцепления у человека: а) 46, б) 23, в) 24, г) 25.

12. Ген гемофилии рецессивен и располагается в X-хромосоме. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией, в браке генотипически и фенотипически здоровой в отношении свертываемости крови женщины и мужчины-гемофилика составляет: а) 100%, б) 50%, в) 25%, г) 0%.

13. Количество генов, общих для X- и Y-хромосом, равно: а) 123, б) 63, в) 0, г) 78.

14. Совокупность генов, расположенных в ДНК цитоплазмы, составляет: а) генотип, б) плазмон, в) генофонд, г) геном.

15. Начальное соотношение генов А и а в панмиктической популяции составляет 0,7А и 0,3а. Через 10 поколений при отсутствии действия отбора в пользу какого-либо аллеля и при отсутствии мутационного давления их соотношение станет равным: а) 0,5А и 0,5а, б) 0,7А и 0,3а, в) 0,9А и 0,1а, г) 0,1А и 0,9а.

Тест 3. Генетическое определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом

Тесты для самоконтроля

1. Количество генов, расположенных в X-хромосоме, равно примерно: а) 1000; б) 200; в) 100; г) 50.

2. Количество генов, расположенных в Y-хромосоме, равно примерно: а) 100; б) 70; в) 50; г) 20.

3. Количество генов, общих для X- и Y-хромосом, равно: а) 123; б) 78; в) 63; г) 0.

4. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией, в браке генотипически и фенотипически здоровой в отношении свертываемости крови женщины и мужчины-гемофилика составляет: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%.

5. Вероятность рождения девочки-дальтоника в семье мужчины-дальтоника и женщины-носительницы гена дальтонизма составляет: а) 100%; б) 75%; в) 50%; г) 25%; д) 0%.

6. Рахит, резистентный к витамину D, является заболеванием: а) аутосомно-доминантным; б) аутосомно-рецессивным; в) X-сцепленным доминантным; г) X-сцепленным рецессивным.

7. Мышечная дистрофия Дюшенна–Беккера является заболеванием: а) X-сцепленным рецессивным; б) X-сцепленным доминантным; в) аутосомно-рецессивным; г) аутосомно-доминантным.

8. Умственная отсталость, макроцефалия, продолговатое лицо, большие уши – признаки синдрома: а) Аарского; б) Фга-X; в) Гольдблатта; г) Гольца.

9. Умственная отсталость в сочетании со скелетными дисплазиями и параличом шестого нерва может стать основой для подозрения у ребенка синдрома: а) Кристиана; б) Норри; в) Лоу; г) Ретта.

10. Умственная отсталость в сочетании со слепотой и глухотой может стать основой для подозрения у ребенка синдрома: а) Леша–Нихана; б) Норри; в) Кристиана; г) Ретта.

Тест 4. Изменчивость живых организмов, ее многообразие и причины

1. Вариация формы листьев на одном дереве – это изменчивость: а) онтогенетическая, б) генотипическая, в) фенотипическая, д) мутационная.

2. Пределы естественной изменчивости признака – это: а) модификация, б) норма реакции, в) мутация, г) фенотип.
3. Потомство с генотипов *AaBb* у родителей с генотипами *AABB* и *aabb* – это пример изменчивости: а) комбинативной, б) генотипической, в) фенотипической, д) мутационной.
4. Серповидноклеточная анемия – пример мутации: а) летальной, б) полуметаллической, в) нейтральной, г) полезной.
5. Изменение последовательности нуклеотидных пар в цепочке ДНК митохондриальной хромосомы – это пример мутации: а) геномной, б) генной, в) хромосомной, г) цитоплазматической.
6. Удвоение нуклеотидной пары в пределах гена называется: а) инсерцией, б) инверсией, в) дупликацией, г) транслокацией.
7. Перемещение фрагмента одной хромосомы на другую, ей не гомологичную, называется: а) делецией, б) инверсией, в) дефишенсом, г) транслокацией.
8. Появление в кариотипе лишней хромосомы – это пример: а) полиплоидии, б) гетероплоидии, в) гомологии, г) дефишенса.
9. Мутационный груз в популяции – это: а) доля всех мутантных генов, б) доля патологических мутантных генов, в) частота мутаций, г) доля мутантных генов, проявляющихся в потомстве.
10. Синдром Дауна – результат появления в кариотипе: а) лишней 13-й хромосомы, б) лишней 18-й хромосомы, в) лишней 21-й хромосомы, г) лишней X-хромосомы.
11. Синдром Шерешевского-Тернера – следствие: а) лишней 18-й хромосомы, б) лишней 21-й хромосомы, в) лишней X-хромосомы, г) отсутствия одной из двух X-хромосом.
12. Синдром «ломкой» X-хромосомы – это следствие: а) отсутствия одной из X-хромосом, б) дупликации внутри X-хромосомы, в) присутствия трех X-хромосом, г) наличия в кариотипе лишней Y-хромосомы.
13. Процесс репарации – это: а) особый вид мутаций, б) восстановление структуры хромосомы после мутации, в) восстановление структуры гена после мутации, г) это восстановление нормального количества хромосом после мутации.
14. Канцерогенез – следствие: а) соматической мутации, б) вирусной инфекции, в) фенотипической изменчивости, г) модификационной изменчивости.

Тест 5. Наследственные заболевания у детей

1. Согласно международной классификации умеренная степень умственной отсталости характеризуется значениями IQ: а) менее 20; б) 20–34; в) 35–49; г) 50–69; д) 70–89.
2. Сочетание дефектов сердечно-сосудистой системы, скелета, психомоторного недоразвития, отставанием в раннем речевом развитии, нарушений зрительно-моторной координации, редких зубов с их поздним прорезыванием характерно для синдрома: а) «ломкой» X-хромосомы; б) Вильямса; в) Барде–Бидля; г) Гольтца.
3. Этиология синдрома «ломкой» X-хромосомы заключается: а) в увеличении числа хромосом X; б) в делеции р-плеча хромосомы X; в) в инверсии фрагмента q-плеча X-хромосомы; г) в дупликации нуклеотидной последовательности ЦГГ на одном из участков q-плеча X-хромосомы.
4. Этиология синдрома Прадера–Вилли заключается: а) в делеции критического региона q-плеча хромосомы 15 материнского происхождения; б) в инверсии критического региона q-плеча хромосомы 15 отцовского происхождения; в) в делеции критического региона q-плеча хромосомы 15 отцовского происхождения; г) в инсерции в критическом регионе p-плеча хромосомы 15 материнского происхождения.
5. Сочетание интеллектуальной недостаточности с микроцефалией, синофризмом (сросшиеся брови), гипертрихозом, изменениями в строении кистей рук имеет место при синдроме: а) Корнелии де Ланге; б) Прадера–Вилли; в) Ангельмана; г) Рубинштейна–Тейби.

6. Сочетание умственной отсталости с брахицефалией, монголоидным разрезом глаз, плоским лицом, низким ростом, короткой шеей, поперечной ладонной складкой, двухфаланговым мизинцем и пороками внутренних органов характерно для синдрома: а) Клайнфельтера; б) Шерешевского–Тернера; в) Эдвардса; г) Дауна.

7. Для нормального развития речи у ребенка необходимы: а) нормальное созревание (строение) и функционирование корковых центров ЦНС; б) сохранность анатомических и функциональных структур периферической нервной системы; в) нормальное строение и функционирование органов рече-и голосообразования; г) нормальное зрение; д) сохраненный слух; е) общение с окружающим миром.

8. Начало и сроки развития речи у детей, особенности функционирования речевого аппарата, определяют прежде всего: а) генетические факторы; б) воздействие тератогенных факторов на мать и плод в период беременности; в) недостаточная физическая нагрузка на женский организм в период беременности; г) избыточная физическая нагрузка на женский организм в период беременности.

9. Врожденные расщелины губы и нёба как главная причина ринолалий у детей имеют место: а) при аномалиях Y-хромосомы; б) при аномалиях аутосом 13, 14, 18, 21; в) при аномалиях X-хромосомы; г) при синдроме Шерешевского – Тернера.

10. Дислексия и дисграфия по этиологии являются заболеваниями: а) аутосомно-доминантными; б) аутосомно-рецессивными; в) рецессивными, сцепленными с X-хромосомой; г) генетически гетерогенными.

11. Стойкое заикание по этиологии предположительно является заболеванием: а) аутосомно-рецессивным; б) аутосомным с промежуточным типом наследования; в) аутосомно-доминантным; г) доминантным, сцепленным с X- хромосомой.

12. При синдроме Дауна могут наблюдаться: а) удлинение дофонемного развития речи; б) выраженная речевая недостаточность; в) стойкая гипотония мышц артикуляторного аппарата.

Критерии оценки тестов

1. Оценка «***отлично***» ставится при правильных ответах не менее чем на 95% вопросов теста.
2. Оценка «***хорошо***» ставится при правильных ответах на 94–80% вопросов теста.
3. Оценка «***удовлетворительно***» ставится при правильных ответах на 79–65% вопросов теста.
4. Оценка «***неудовлетворительно***» ставится при правильных ответах менее чем на 65% вопросов теста.

4. Описания синдромов.

Требования к описаниям синдромов

1. Описания выполняются в специальной тетради для конспектов.
2. В описании каждого из синдромов должны быть указаны:
 - а) этиология заболевания (генетическая причина, вид мутации – генная, хромосомная, геномная, локализация гена, его активность – доминантный, рецессивный и т.п.),
 - б) симптоматика заболевания.

Критерии оценивания описаний синдромов

Оценка «зачтено» ставится, если в специальной тетради приведены описания всех предложенных к изучению синдромов, выполненные в соответствии с требованиями.

Оценка «не зачтено» ставится, если:

- а) не все описания выполнены,
- б) не указана этиология синдромов (всех или отдельных),
- в) не описана симптоматика заболеваний.

5. Родословная.

Требования к родословной

1. При составлении родословной должны использоваться специальные условные знаки, общепринятые для документации такого рода.
2. Родословная должна содержать сведения о нескольких поколениях семьи.
3. В родословной можно указывать конкретные сведения о родственниках (ФИО, даты жизни).
4. Родословная выполняется на листе ватмана, черными чернилами, аккуратно.
5. Родословная должна содержать легенду.
6. Родословная должна быть авторизована.

Критерии оценивания родословной

Оценка **«отлично»** ставится, если при составлении родословной учтены все требования, информативность родословной большая (показаны несколько поколений и несколько семейных линий), материалы оформлены аккуратно.

Оценка **«хорошо»** ставится, если при составлении родословной учтены все требования, информативность родословной значительная (показаны несколько поколений и несколько семейных линий), материалы оформлены аккуратно; возможно присутствие единичных ошибок.

Оценка **«удовлетворительно»** ставится, если при составлении родословной учтены основные требования, информативность родословной достаточная (показаны несколько поколений одной семьи), материалы оформлены аккуратно, но с ошибками.

Оценка **«неудовлетворительно»** ставится, если при составлении родословной не учтены основные требования, информативность родословной малая, материалы оформлены неаккуратно, с грубыми ошибками.

6.2. Оценочные средства и критерии оценивания для промежуточной аттестации

Промежуточный контроль по дисциплине проводится в форме зачета на последнем практическом занятии.

Оценка **«зачтено»** выставляется студентам, которые в течение семестра успешно справились со всеми запланированными видами работ (не получили за них неудовлетворительных оценок), в соответствии с требованиями выполнили описания синдромов, в полной мере освоили вопросы для проверки текущей успеваемости, а также представили правильно оформленную родословную.

Оценка **«не зачтено»** выставляется студентам, которые не справились со всеми запланированными видами работ (получили за них неудовлетворительные оценки) и не освоили вопросы для проверки текущей успеваемости; не оформили родословную.

Студентам, по каким-либо причинам не справившимся с работой в течение семестра, предлагается к написанию итоговый тест (см. ниже). Кроме того, предлагается доделать фиды работ, не представленные на проверку преподавателю.

Критерии оценивания ответов студентов на вопросы зачетного теста:

Оценка **«зачтено»** ставится при правильных ответах более чем на 65% вопросов теста (на 26 вопросов и более).

Оценка **«не зачтено»** ставится при правильных ответах менее чем на 65% вопросов теста (на 25 и менее).

Зачетный тест

1. Участки ДНК, содержащие ГЦ-пары нуклеотидов, выявляются при окрашивании хромосом по методу: а) Гимза; б) акрихиновый; в) R-окрашивание; г) С-окрашивание.
2. Число хромосом, свойственное организмам одного вида, называют: а) кариограмма; б) идиограмма; в) кариотип; г) карион.
3. Гаплоидный набор хромосом у человека равен: а) 46; б) 48; в) 24; г) 23.
4. Согласно международной классификации и номенклатуре X-хромосома человека входит в группу хромосом: а) А; б) С; в) Е; г) F.
5. Соленоид представляет собой: а) комплекс 8 молекул белков; б) отрезок ДНК, объединенный с 8 молекулами гистонов; в) уложенную в спираль цепь нуклеосом; г) комплекс ДНК с неорганическими солями.
6. Сразу после завершения митотического деления клеток человека их хромосомная формула: а) $2n4c$; б) $1n2c$; в) $2n2c$; г) $1n1c$.
7. Завершение эквационного деления мейоза характеризуется хромосомной формулой: а) $1n2c$, б) $2n2c$, в) $1n1c$, г) $2n4c$.
8. Завершение редукционного деления характеризуется хромосомной формулой: а) $2n2c$, б) $1n2c$, в) $2n4c$, г) $1n1c$.
9. Формирование у человека биохимии крови группы IV при генотипе $I^A I^B$ – пример: а) полного доминирования, б) кодоминирования, в) неполного доминирования.
10. В браке мужчины и женщины, имеющих оба группы крови IV, вероятность рождения детей с такой же группой крови составляет: а) 100%, б) 50%, в) 25%.
11. Гены А (а) и В(в) расположены в разных парах хромосом. При скрещивании организмов с генотипами АаВв вероятность потомства с генотипом ааВВ составляет: а) 18,75%, б) 12,5%, в) 6,25%, г) 37,5%.
12. Подавление проявления одного гена другим, неаллельным ему геном – это: а) комплементарность, б) эпистаз, в) полимерия, г) модифицирующее действие генов.
13. Разная пигментация кожи у людей, представляющих разные расы – это результат: а) комплементарного взаимодействия неаллельных генов, б) эпистаза, в) полимерии, г) модифицирующего действия генов.
14. Число групп сцепления у человека: а) 46, б) 23, в) 24, г) 25.
15. Ген гемофилии рецессивен и располагается в X-хромосоме. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией, в браке генотипически и фенотипически здоровой в отношении свертываемости крови женщины и мужчины-гемофилика составляет: а) 100%, б) 50%, в) 25%, г) 0%.
16. Совокупность генов, расположенных в ДНК цитоплазмы, составляет: а) генотип, б) плазмон, в) генофонд, г) геном.
17. Пределы естественной изменчивости признака – это: а) модификация, б) норма реакции, в) мутация, г) фенотип.
18. Изменение последовательности нуклеотидных пар в цепочке ДНК митохондриальной хромосомы – это пример мутации: а) геномной, б) генной, в) хромосомной, г) цитоплазматической.
19. Удвоение нуклеотидной пары в пределах гена называется: а) инсерцией, б) инверсией, в) дупликацией, г) транслокацией.
20. Перемещение фрагмента одной хромосомы на другую, ей не гомологичную, называется: а) делецией, б) инверсией, в) дефиценс, г) транслокацией.
21. Появление в кариотипе лишней хромосомы – это пример: а) полиплоидии, б) гетероплоидии, в) гомологии, г) дефиценси.
22. Мутационный груз в популяции – это: а) доля всех мутантных генов, б) доля патологических мутантных генов, в) частота мутаций, г) доля мутантных генов, проявляющихся в потомстве.
23. Синдром Дауна – результат появления в кариотипе: а) лишней 13-й хромосомы, б) лишней 18-й хромосомы, в) лишней 21-й хромосомы, г) лишней X-хромосомы.

24. Синдром Шерешевского-Тернера – следствие: а) лишней 18-й хромосомы, б) лишней 21-й хромосомы, в) лишней X-хромосомы, г) отсутствия одной из двух X-хромосом (моносомии по X-хромосоме).

25. Наследуемость – это: а) вся совокупность генов человека в диплоидном наборе хромосом, б) совокупность генов человека, заключенная в гаплоидном наборе хромосом, в) вся совокупность хромосом человека, г) доля наследственных факторов в определении признака.

26. В основе наследственного заболевания лежит: а) модификация, б) влияние среды, в) мутация, г) дискордантность.

27. Биохимические процессы, происходящие в организме и приводящие к патологическому состоянию – это: а) этиология заболевания, б) патогенез, в) онтогенез, г) патология.

28. К признакам собственно наследственных заболеваний не относится: а) прогрессирующая их течения, б) рецидивирующий характер, в) моносимптоматичность, г) нечувствительность к терапии большинства проявлений болезни.

29. Проявление заболевания в каждом поколении родословной – это признак заболеваний: а) аутосомных рецессивных, б) аутосомных доминантных, в) рецессивных, сцепленных с X-хромосомой, г) митохондриальных.

30. Примером доминантного заболевания, сцепленного с X-хромосомой, является: а) фенилкетонурия, б) фосфатдиабет, в) галактоземия, г) дальтонизм.

31. Передача заболевания исключительно от отца к сыну – это признак заболеваний: а) аутосомных рецессивных, б) аутосомных доминантных, в) рецессивных, сцепленных с X-хромосомой, г) доминантных, сцепленных с X-хромосомой, д) сцепленных с Y-хромосомой.

32. Примером геномных заболеваний человека является: а) синдром Кляйнфельтера, б) синдром «кошачьего крика», в) серповидноклеточная анемия, г) бихроматизм.

33. К собственно хромосомным болезням можно отнести: а) синдром Ваарденбурга, б) фенилкетонурию, в) синдром Ушера, г) синдром Корнелии де Ланге.

34. Кордоцентез – это: а) пренатальное взятие крови из пуповины плода и ее исследование, б) взятие пробы амниотической жидкости из околоплодного пузыря, в) исследование биохимии крови беременной женщины, г) исследование состояния плода с помощью УЗИ.

35. Пересадка ребенку, страдающему наследственной миопатией, мышечных тканей с нормальными генами – это лечение: а) симптоматическое, б) патогенетическое, в) этиологическое.

36. В задачи медико-генетических консультаций не входит: а) лечение больных с наследственной патологией, б) обследование пробанда и его родственников, в) оценка этиологии заболевания и вероятности его проявления среди родственников пробанда, г) выявление патологических генов, циркулирующих в популяции.

37. Речь человека – это признак: а) полигенный, б) моногенный, в) мультифакториальный.

38. Причина ринолалии – расщелина нёба, которая очень часто наблюдается: а) при аномалиях многих аутосом и X-хромосомы, б) при аномалиях Y-хромосомы, в) как следствие низкой двигательной активности матери в период беременности.

39. Наследственное заикание является скорее всего: а) моногенным признаком, обусловленным специфическим полудоминантным геном; б) полигенным признаком, в) мультифакториальным признаком.

40. Сочетание недоразвития речи с изменением артикуляции на фоне умственной недостаточности характерно для больных: а) синдромом Дауна, б) ФКУ, в) РДА, г) синдромом Вильямса.

7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

7.1. Основная литература

1. *Алферова Г.А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.* Генетика: учебник для академич. бакалавриата / под ред. Г.А. Алферовой. – 3-е изд., исп. и доп. – М.: Изд-во Юрайт, 2019. – 209 с. URL: <https://www/biblio-online.ru/book/665B6369-9606-4ED7-850C-F75498380D0A>.
2. *Борисова Т.Н., Чуваков Г.И.* Медицинская генетика: учебное пособие для вузов. – 2-е изд., исп. и доп. – М.: Изд-во Юрайт, 2017. – 182 с. URL: <https://www/biblio-online.ru/book/F3C46BFC-9B64-408F-A9EC-CBF26C444615>.

7.2. Дополнительная литература

1. *Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозова С.А.* Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. – М.: Академия, 2003.
2. *Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А.* Психогенетика: учебник для студ. вузов по направ. и спец. психологии: в 2 т.– СПб.: Питер, 2008.
3. *Мастюкова Е.М., Московкина А.Г.* Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учебное пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений. / под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М.: ГИЦ ВЛАДОС, 2011, 2005.
4. *Попова Л. А., Степанова Т.П.* Основы генетики в коррекционной педагогике: учеб. пособие для студентов педвузов по направ. 050100 (540100) "Естественнонаучное образование"/ под ред. В.П. Соломина. – СПб: Корона-Век, 2009.

7.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

ru.wikipedia.org
dic.academic.ru>dic.nsf/bse/78369/Генетика
cureplant.ru>index.php...452-genetika-cheloveka
allwomens.ru>10588-genetika-cheloveka...kakoj
eurolab.ua>Гиды по здоровью>505/4270
и др.

8. Материально-техническое обеспечение

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, самостоятельной работы 214000, г. Смоленск, ул. Пржевальского, д.4, уч. корпус №3, ауд. 311 (кабинет возрастной физиологии)

Телевизор С-S – 1 шт., видеоплеер Panasonic – 1 шт.

Переносное мультимедийное оборудование: проектор BenQ (1 шт.), ноутбук Lenovo (1 шт.), колонки Genius – 1 комп.

Комплект слайд-презентаций по основным темам дисциплины (составитель – доц. Г.В. Березкина).

Экран переносной напольный (1 шт.).

9. Программное обеспечение

Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Стандартный АО «Лаборатория Касперского», лицензия 1FB6-161215-133553-1-6231.

Microsoft Open License, лицензия 49463448 в составе:

1. Microsoft Windows Professional 7 Russian;
2. Microsoft Office 2010 Russian.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 03B6A3C600B7ADA9B742A1E041DE7D81B0
Владелец: Артеменков Михаил Николаевич
Действителен: с 04.10.2021 до 07.10.2022