

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
**КРАСНОЯРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ**  
**УНИВЕРСИТЕТ им. В.П. Астафьева**

Кафедра специальной психологии

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

Направление подготовки:  
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование  
Направленность (профиль) образовательной программы Логопедия

Квалификация (степень) выпускника

**БАКАЛАВР**

Красноярск 2020

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» составлена кандидатом медицинских наук, доцентом кафедры специальной психологии Бардецкой Я.В.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры специальной психологии

протокол № 9 от 16 мая 2017 г.

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Одобрено научно-методическим советом специальности (направления подготовки) ИСГТ

Протокол № 4 от 23 мая 2017 г.

Председатель НМСС (Н)



Л.А. Сырвачева

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» актуализирована кандидатом медицинских наук, доцентом кафедры специальной психологии Бардецкой Я.В.

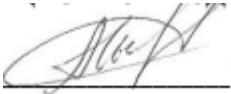
Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры специальной психологии

протокол № 9 от 04 мая 2018 г.

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Одобрено научно-методическим советом специальности (направления подготовки) ИСГТ


Протокол № 5 от 08 июня 2018 г.

Председатель НМСС (Н)  Л.А. Сырвачева

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» актуализирована кандидатом медицинских наук, доцентом кафедры специальной психологии Бардецкой Я.В.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры специальной психологии

протокол № 9 от 08 мая 2019 г.

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Одобрено научно-методическим советом специальности (направления подготовки) ИСГТ

Протокол № 3 от "15" мая 2019 г.

Председатель НМСС (Н)  Л.А. Сырвачева

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» актуализирована кандидатом медицинских наук, доцентом кафедры специальной психологии Бардецкой Я.В.


Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры специальной психологии

протокол № 9 от 20 мая 2020 г.

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Одобрено НМСС(Н) ИСГТ

протокол № 8 от 20 мая 2020 г.

Председатель НМСС (Н)  О.Л. Беяева

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

### ***Место дисциплины в структуре образовательной программы.***

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики» разработана согласно ФГОС ВО по направлению подготовки 44.03.03 специальное (дефектологическое) образование (уровень бакалавриата); Федеральным законом «Об образовании в РФ» от 29.12.2012 № 273-ФЗ; профессиональным стандартом «Педагог», утвержденным приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 18 октября 2013 г. № 544н.; нормативно-правовыми документами, регламентирующими образовательный процесс в КГПУ им. В.П. Астафьева по направленности (профилю) образовательной программы Логопедия, заочной формы обучения института социально-гуманитарных технологий КГПУ им. В.П. Астафьева с присвоением квалификации бакалавр.

Дисциплина «Основы генетики» относится к базовой части обязательных дисциплин модуля «Медико-биологические основы дефектологии» согласно учебного плана, изучается на первом курсе в 1 семестре, индекс дисциплины в учебном плане – Б1.Б.05.01.

***Трудоемкость дисциплины*** (общий объем времени, отведенного на изучение дисциплины) составляет 2 з.е. или 72 часа, из них 8 часов аудиторных занятий (4 часа лекционных занятий, 4 часа семинарских) и 60 часов самостоятельной работы для бакалавров заочной формы обучения.

***Цели освоения дисциплины:*** сформировать у студентов профессионально-грамотное представление об этиологии человеческой индивидуальности, о роли наследственности и среды в индивидуальном развитии, о месте генетики в общей системе знаний и о ее значении для решения прикладных задач.

***Планируемые результаты обучения.*** В результате изучения дисциплины студент должен обладать следующими компетенциями.

**Таблица 1.**

### **Планируемые результаты обучения**

Задачи освоения дисциплины	Планируемые результаты обучения по дисциплине (дескрипторы)	Код результата обучения (компетенция)
----------------------------	---	---------------------------------------

<p>ознакомить студентов с основными положениями современной генетики</p>	<p>усвоить основные положения современной генетики;  - знать особенности структурно-функциональной организации нуклеиновых кислот и белковых молекул, современные методы установления и анализа структуры и функции белковых молекул.</p>	<p>способность использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции ОК-1.</p>
<p>дать конкретные знания о методологии и методах генетики, об основных результатах исследований; обеспечить их грамотную интерпретацию.</p> <p>показать перспективные направления исследований, социальную значимость и ответственность молекулярно-генетических исследований; обучить решению генетических задач.</p>	<p>понять современные экспериментальные подходы для анализа функциональной организации живых систем;  - знать специфику психологических признаков как объектов генетического исследования, разрешающую способность основных методов генетики и их сочетаний.</p> <p>правильно интерпретировать результаты генетических исследований: понимать, что любой фенотипический признак есть продукт взаимодействия генотипа и среды; что данные генетики носят популяционный характер и не могут быть перенесены на отдельного человека; что, в полном согласии с законами генетики (и, в частности, генетики развития), даже высокая доля</p>	<p>способность осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся ОПК-3;</p> <p>способность к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в профессиональной деятельности ПК-8.</p>

	<p>генетических факторов в популяционной изменчивости признака не означает его неизменности;</p> <p>- знать этические, социальные, юридические проблемы современных молекулярно-генетических исследований психологических признаков;</p> <p>- уметь решать и объяснять ход решения типовых генетических задач, связанных с закономерностями наследственности, изменчивости и законами генетики популяций;</p> <p>- владеть различными приемами решения генетических задач.</p>	
--	--	--

**Контроль результатов освоения дисциплины.** В ходе изучения дисциплины используются такие методы текущего контроля успеваемости как подготовка к семинарам, посещение лекций, подготовка презентаций и докладов по выбранной проблеме, устный опрос, решение генетических задач, выполнение аудиторных работ и тестовых заданий.

Оценочные средства результатов освоения дисциплины, критерии оценки выполнения заданий представлены в разделе «Фонды оценочных средств для проведения промежуточной аттестации». Итоговая форма контроля – зачет.

**Перечень образовательных технологий, используемых при освоении дисциплины:**

1. Современное традиционное обучение (лекционно-семинарская-зачетная система).
2. Педагогические технологии на основе активизации и интенсификации деятельности учащихся (активные методы обучения):
  - а) интерактивные технологии (дискуссия, проблемный семинар);
3. Педагогические технологии на основе эффективности управления и организации учебного процесса:
  - а) технологии индивидуализации обучения.



## Технологическая карта обучения дисциплине

### Основы генетики

(наименование дисциплины)

### бакалавров ОПОП

Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) образовательной программы Логопедия

(направление и уровень подготовки, шифр, профиль)

**по заочной форме обучения**

(общая трудоемкость 2 з.е.)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего часов	Аудиторных часов				Внеаудиторных часов	Формы и методы контроля	
		всего	лекций	семинаров	лаборат. работ			
РАЗДЕЛ 1. Тема 1. Предмет, задачи, методы исследования. История развития генетики. Менделизм. Принципы и методы генетического анализа.	7	1	1	-	-	6	Составление словаря специальных терминов дисциплины.	Проверка содержания конспекта. Аудиторная работа. Решение генетических задач.
Тема 2. Цитологические основы наследственности. Молекулярная биология ДНК. Структурная организация белковых молекул. Генетика пола.	7	1	1	-	-	6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций, решение задач. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	Анализ работы на занятиях. Аудиторная работа. Решение генетических задач.
Тема 3. Хромосомная теория наследственности. Сцепление и кроссинговер.	7	1	1	-	-	6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций, решение задач. Использование информационных	Анализ работы на занятиях. Аудиторная работа. Решение

							ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	генетических задач.
Тема 4. Материальный субстрат наследственности. Взаимодействие генов. Экспрессивность и пенетрантность. Сущность механизмов.	7	1	1	-	-	6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций, решение задач. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	Анализ работы на занятиях. Аудиторная работа. Решение генетических задач.
Тема 5. Наследственность. Изменчивость. Причины, механизмы изменчивости. Мутации.	7	1	-	1		6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций, решение задач. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки. Написание рефератов.	Анализ работы на занятиях. Аудиторная работа. Решение генетических задач. Доклады. Дискуссия.
РАЗДЕЛ 2. Тема 6. Типы наследования.	7	1	-	1		6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций, решение задач. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки. Написание рефератов.	Анализ работы на занятиях. Аудиторная работа. Решение генетических задач. Доклады. Дискуссия.
Тема 7. Диагностика наследственной патологии. Болезни накопления.	7	1	-	1		6	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки. Написание рефератов.	Анализ работы на занятиях. Доклады. Дискуссия.
Тема 8. Наследственные и врожденные формы патологии.	9	1	-	1	-	8	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, лекций. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	Анализ работы на занятиях. Доклады. Дискуссия.

							Написание рефератов.	
Тема 9. Генотип и среда в индивидуальном развитии. Генетические исследования нарушенного поведения.	10	-	-	-	-	10	1.Подготовка к занятию по теме. 2.Чтение учебника, решение тестовых заданий, использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки. Написание рефератов.	Доклады. Дискуссия. Тестирование.
<b>ИТОГО:</b>	<b>68</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>60</b>		
<b>Форма итогового контроля по учебному плану</b>	<b>Зачет 4</b>							
<b>Всего:</b>	<b>72</b>							

## СОДЕРЖАНИЕ ОСНОВНЫХ РАЗДЕЛОВ И ТЕМ ДИСЦИПЛИНЫ

### Введение

Учебная дисциплина «Основы генетики» относится к базовой части обязательных дисциплин.

Для успешного усвоения дисциплины необходимы прочные знания по анатомии человека, общей биологии, химии и физике в пределах школьной программы. Освоение дисциплины необходимо для изучения курсов основы нейрофизиологии и высшей нервной деятельности, психофизиологии, нейропсихологии, психопатологии, клиники интеллектуальных нарушений.

Дисциплина обеспечивает образовательные интересы личности студента, обучающегося по данной ОП и строится на принципах отбора содержания и организации учебного материала:

- научности содержания – соответствие содержания образования уровню современной науки;
- доступности – соответствие излагаемого материала уровню подготовки аспирантов;
- системности и последовательности – осознание места изучаемого вопроса в общей системе знаний, его связи со всеми элементами этой системы;
- преемственности и согласованности с ранее изученными дисциплинами;
- целостности – учет специфики каждого раздела дисциплины и их взаимосвязь;
- модульности – укрупнение дидактических единиц.

Технология обучения по дисциплине включает в себя лекции, семинарские занятия, самостоятельную работу студентов, промежуточный тестовый контроль, зачет в конце курса. В ходе работы активно применяются мультимедийные материалы.

Дисциплина удовлетворяет требования заказчиков выпускников университета по данной ОПОП бакалавриата – развитие у студентов личностных качеств, а также формирование общекультурных универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций.

## Содержание теоретического курса

### **РАЗДЕЛ 1. Тема 1. Предмет, задачи, методы исследования. История развития генетики. Менделизм. Принципы и методы генетического анализа.**

Предмет, задачи, методы исследования. История развития генетики. Этапы ее формирования как самостоятельной дисциплины. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики и селекции (Ч. Дарвин, Г. Мендель, Т.Г. Морган, Н. Н. Вавилов, Н. К. Кольцов, И. В. Мичурин, Г. А. Надсон, С. Г. Филиппов, А. С. Серебровский, Ю. А. Филипченко, Г. Д. Карпеченко, С. С. Четвериков и др.). Современное состояние генетики и перспективы ее развития. Значение генетики для современной систематики, физиологии, экологии. Практическое значение генетики для сельского хозяйства, биохимической промышленности, для медицины, психологии и педагогики.

Гибридологический метод как основа генетического анализа. Принципиальное значение метода генетического анализа, разработанного Г. Менделем. Генетическая символика. Правила записи скрещивания.

Наследование при моногибридном скрещивании. Первый закон Менделя. Гомозиготность и гетерозиготность. Второй закон Менделя. Цитологический механизм расщепления. Третий закон Менделя.

### **Тема 2. Цитологические основы наследственности. Молекулярная биология ДНК. Структурная организация белковых молекул. Генетика пола.**

Понятия "генотип", "геном", "фенотип". Молекула ДНК. ДНК как основа генетической информации. Экспериментальные доказательства генетической функции ДНК. Конформации ДНК. Нуклеотидный состав ДНК и конформации ДНК. Репликация.

Уровни структурной организации белковых молекул. Первичная структура белка. Аминокислоты, как элементы пептидной цепи.

Генетический аппарат клетки. Понятие о хромосомах и генах. Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Строение хромосом. Ультраструктурная организация хромосом. Понятие кариотипа. Особенности кариотипа человека.

Клеточный цикл. Митоз как механизм бесполого размножения у эукариот. Фазы митоза. Особенности распределения хромосом (хроматид) при делении клетки. Генетическое значение митоза.

Цитологические основы полового размножения. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток (гамет). Фазы и стадии первого и второго мейотических делений. Особенности синтеза ДНК в мейозе. Характерные черты профазы I мейоза. Механизмы конъюгации гомологичных хромосом в мейозе. Расхождение гомологичных и негомологичных хромосом в мейозе. Принципиальные различия поведения хромосом в мейозе и в митозе. Гаплоидное и диплоидное число хромосом. Генетическое значение мейоза.

Генетика пола. Хромосомная теория определения пола. Гомо- и гетерозиготный пол. Генетические и цитологические особенности половых хромосом.

### **Тема 3. Хромосомная теория наследственности. Сцепление и кроссинговер.**

Явление сцепления генов. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Генетическое доказательство перекреста хромосом. Величина перекреста и линейная генетическая дискретность хромосом. Определение силы сцепления. Соответствие числа групп сцепления гаплоидному числу хромосом. Локализация гена.

Сцепление и кроссинговер. Цитологическое доказательство кроссинговера. Роль перекреста хромосом и рекомбинации генов. Генетическая уникальность индивида.

### **Тема 4. Материальный субстрат наследственности. Взаимодействие генов. Экспрессивность и пенетрантность. Сущность механизмов.**

Молекулярные основы наследственности. Основная функция гена. Классификация генов по виду их функций и по активности. Генетический код. Понятия локуса и аллеля. Множественные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность. Гены в хромосомах.

Формы взаимодействия между аллельными генами: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование.

Формы взаимодействия между неаллельными генами: комплементарность, эпистаз, полимерия и модифицирующее действие (плейотропия).

Возникновение количественной изменчивости под действием среды. Возникновение количественной изменчивости под действием полимерных генов.

Экспрессивность и пенетрантность. Определение терминов. Сущность механизмов.

### **Тема 5. Наследственность. Изменчивость. Причины, механизмы изменчивости. Мутации.**

Наследование и наследственность. Принципы наследственности. Отличительные особенности наследования количественных признаков. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа.

Изменчивость. Различные виды изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной фенотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости. Наследственная изменчивость организмов как основа эволюции. Роль модификационной изменчивости в адаптации организмов и значение ее для эволюции. Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции. Диапазон реакции. Конкретные примеры.

Мутации. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций.

Классификация мутаций по характеру изменений генотипа. Генные мутации. Хромосомные мутации. Геномные мутации. Анеуплоидия.

Индукцированный мутационный процесс. Влияние ультрафиолетовых лучей, ионизирующих излучений, температуры, химических и биологических агентов на мутационный процесс. Основные характеристики радиационного и химического мутагенеза. Генетические последствия загрязнения окружающей среды физическими и химическими мутагенами.

Репарация ДНК. Типы репарации. Ферменты репарации, этапы процессов. Репарация ДНК как механизм поддержания стабильности генетического аппарата клетки. Молекулярные механизмы мутагенеза. Мутации как ошибки в осуществлении процессов репликации, репарации и рекомбинации. Молекулярная основы генных мутаций — замены нуклеотидных пар, сдвиги рамки считывания. Специфичность действия мутагенов и проблема направленного мутагенеза.

## **РАЗДЕЛ 2. Тема 6. Типы наследования.**

Аутосомно-доминантный тип наследования, аутосомно-рецессивный тип наследования, Х-сцепленный доминантный тип наследования, Х-сцепленный рецессивный тип наследования, Y-сцепленный тип наследования. Особенности наследования. Примеры.

## **Тема 7. Диагностика наследственной патологии. Болезни накопления.**

Методы диагностики и анализа наследственных форм патологии. Клинико-синдромологический метод. Клинико-генеалогический метод. Составление родословной. Близнецовый метод. Цитогенетическая диагностика (кариотипирование).

Пренатальная диагностика наследственной патологии. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных болезней как комплексная отрасль медицины. Ультразвуковая диагностика (УЗИ), оперативная техника (хорионбиопсия, амнио-и кордоцентез, биопсия мышц и кожи плода), лабораторные методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические и т.д.).

Три группы болезней накопления. Мукополисахаридоз. Сфинголипидоз. Муколипидоз. Этиология. Примеры. Значение пренатальной диагностики в выявлении болезней накопления. Прогноз для жизни и психофизического развития ребенка. Современные методы лечения, коррекции и реабилитации, используемые при данных болезнях.

## **Тема 8. Наследственные и врожденные формы патологии.**

Пути реализации действия аномального гена, образовавшегося вследствие мутаций. Моногенные болезни. Хромосомные болезни. Геномные болезни. Аномалии, связанные с соматическими и половыми хромосомами.

Умственная отсталость и задержка умственного развития: общая характеристика, эндогенные и экзогенные причины, наследственные формы

умственной отсталости, роль хромосомных нарушений, синдром ломкой X-хромосомы, наследственные и средовые причины легких и тяжелых форм умственной отсталости.

Подходы в борьбе с наследственными болезнями.

### **Тема 9. Генотип и среда в индивидуальном развитии. Генетические исследования нарушенного поведения.**

Основные этапы молекулярно-генетических исследований. Моделирование на животных. Моделирование алкоголизма.

Концепция нормы реакции и развитие. Непознаваемость пределов фенотипа. Среда внутри и вне организма и возможности ее взаимодействия с генотипом. Роль эмбрионального и неонатального опыта в развитии. Понятие об эпигенезе.

Основные факторы, лежащие в основе психических расстройств. История генетики нарушенного поведения.

Специфическая неспособность к обучению: общая характеристика и причины нарушения, психогенетические исследования на примере дислексии.

Преступность и алкоголизм: история генетических исследований, обоснование необходимости осторожной интерпретации результатов (примеры), современные данные о наследуемости алкоголизма.

Шизофрения: характеристика болезни, риск заболевания для родственников, близнецовые исследования, исследования приемных детей, поиск генетических моделей, перспективы дальнейших исследований.

Депрессивное расстройство: характеристика болезни, основные формы, генетические исследования, наследственная предрасположенность и средовые риски, связь с тревожными состояниями.

Болезнь Альцгеймера: краткая характеристика и причины заболевания, семейный характер, форма с ранним началом болезни и наследственность.



## **Методические рекомендации для студентов по различным формам работы**

Представленная рабочая программа дисциплины «Основы генетики» отражает содержание курса и последовательность его изучения. Каждый из дисциплинарных модулей содержит рейтинг-контроль текущей работы, промежуточный рейтинг контроль, включающие многие виды самостоятельной работы (подготовка рефератов, практические задания, тестовые задания, выступление на семинарах и др.), которые в совокупности дают общую оценку полученных знаний. При подготовке к практическим занятиям студенту необходимо ориентироваться не только на лекционный материал курса, но и на основную и дополнительную специальную литературу по курсу, современные инновационные технологии, видео, аудиоматериалы, источники Интернет.

Изучение дисциплины предполагается через лекционные и практические занятия. Все задания практических занятий разделены на две категории: теоретические и практические. Это деление условное и введено для большей четкости структуры РПД. Однако в характере заданий действительно имеются некоторые отличия. Задания первой категории направлены на осмысление, обобщение и закрепление теоретического материала; на усвоение той или иной темы; на закрепление терминологии; на проверочное, творческое осмысление материала и др.

Задания второй категории предусматривают подготовку практического материала к занятию, подбор тематического, дидактического материала. Количество баллов, которые получает студент в промежуточном рейтинг-контроле определено степенью сложности выполняемого задания.

По результатам прохождения курса «Основы генетики» студент получает баллы, которые фиксируются в рейтинговой книжке студента. Оценка результативности прохождения учебного курса студентом предполагает дифференцированный подход, в зависимости от активности работы студента при изучении дисциплины.

### **Методические рекомендации для студентов по самостоятельным формам работы**

РПД «Основы генетики» предусматривает перечень самостоятельных форм работы, все виды заданий предусмотрены учебным планом и носят научно-практический характер. При подготовке заданий студенту необходимо ориентироваться на базовый лекционный курс, содержание практических занятий.

Подготовка к практическим занятиям (доклады, рефераты, опросы и др. виды деятельности) требуют от студентов умения успешного поиска информации и, соответственно, оформления научной мысли в реферативном ключе. В ходе самостоятельной работы по данному курсу студент должен уметь:

- осуществлять отбор существенной информации, необходимой для полного освещения изучаемой проблемы, отделять эту информацию от второстепенной;
- анализировать и синтезировать знания по исследуемой проблеме;
- обобщать и классифицировать информацию по исследовательским проблемам;
- логично и последовательно раскрывать вопросы тем разделов дисциплины;
- грамотно строить научный реферативный текст;
- стилистически правильно оформлять научную мысль.

Для более успешной работы студента мы считаем целесообразным обратить внимание на следующее. Первым этапом деятельности студента при самостоятельной подготовке к занятиям – это поиск литературных источников по конкретной теме. Основные источники – это книги, методические пособия и разработки, статьи в научных и научно-методических журналах, сборниках научных и научно-методических работ, материалы конференций, веб-страницы в Интернете. При их использовании необходимо правильное оформление ссылок на них.

При изучении публикаций по теме необходимо пользоваться научными библиотеками. Массовые библиотеки предназначены для повышения образовательного уровня читателей но, как правило, недостаточны для подготовки к семинарским занятиям, написания реферата, а также в дальнейшем выполнения курсовой работы по «Возрастная анатомия и физиология», поэтому рекомендуем работать и в методическом кабинете института специальной педагогики, в котором собран небольшой, но достаточно современный фонд специальной литературы.

Библиотеки:

Краевая научная библиотека им. В.И. Ленина

Городская библиотека им. М. Горького

Библиотека КГПУ им В.П. Астафьева

В последнее время все успешнее развивается компьютерная сеть и возможность доступа к электронным «книгохранилищам» центральных библиотек России. Ниже мы приводим их адреса:

1. Российская государственная библиотека (РГБ) – главная библиотека страны. РГБ – это общегосударственное хранилище отечественных и зарубежных книг, журналов и других материалов.  
E – mail: nbros @ rsl. ru ; http: // www. rsl. ru
2. Российская национальная библиотека (РНБ) в Санкт – Петербурге (бывшая государственная библиотека им. М.Е. Салтыкова – Щедрина) – но из богатейших книгохранилищ мира.  
E – mail: offise @ nrl. ru ; http: // www. nrl. ru
3. Государственная научная педагогическая библиотека им. К.Д. Ушинского Российской Академии образования (ГНПБ РАО)  
E – mail: gnpbu @ gnpbu . ru ; http: // www. gnpbu. ru

4. Центральная научная библиотека Уральского отделения РАН (ЦНБ УрО РАН).

E – mail: [csl@cbibl.uran.ru](mailto:csl@cbibl.uran.ru); <http://www.csl.e-burg.ru>; <http://www.uran.ru>

Для более успешной работы в библиотеках города мы рекомендуем студентам сделать собственный каталог о наличии той, или иной книги в фондах книгохранилищ. Наряду с карточными каталогами все большее распространение в библиотеках получают электронные каталоги, которые существенно облегчают поиск информации по теме. Заметим, что необходимая информация может находиться в книгах, не всегда относящихся к данной конкретной теме. Поэтому студент в процессе поиска книг по конкретному вопросу должен проявить общее знание соответствующего раздела психологии, эрудицию и творческое отношение к научно-реферативной деятельности. Также полезно поиск информации по теме начать со знакомства с учебниками и словарями, в которых, как правило, отражаются наиболее признанные учеными и устоявшиеся знания, а уже затем переходить к изучению научных монографий, статей в научных журналах и сборниках трудов.

Студенты часто задают вопросы о том, какое количество источников должно быть использовано в работе. Безусловно, список литературы должен быть полным, что, в общем, характеризует осведомленность студента в изучаемой проблеме. Поэтому объем списка литературы при написании реферата должен содержать не менее 10 источников.

Отметим, что научная и специальная литература издается сравнительно небольшими тиражами, поэтому при конспектировании и работе над рефератом следует рассчитывать в большей степени на читальные залы библиотек, нежели на услуги абонемента. В любой библиотеке введена услуга ксерокопирования, где можно откопировать наиболее важные фрагменты изучаемых материалов. Эта услуга значительно сокращает процедуру переписывания публикаций, дает возможность работы с текстом.

Желательно все виды самостоятельной работы оформлять в электронном (письменном) виде. Задания предполагают творческий подход в решении и использовании дидактического материала. Все выполненные задания остаются в личном пользовании студента, которые будут необходимы при подготовке к государственному экзамену.

За каждое выполненное задание студент получает зачетные единицы. Сроки выполнения заданий устанавливаются преподавателем. Основные требования к выполнению самостоятельных заданий: аккуратность, точность, достоверность.

### **Методические рекомендации для преподавателей**

В целях оптимизации учебного процесса преподавателю рекомендуется:

- 1) обеспечить студентов необходимой информацией по изучаемому курсу, а именно:
  - а) тематическими планами лекционного и практического курса;

- б) списком необходимой литературы (основной и дополнительной);
  - в) планами семинарских занятий с вопросами для самопроверки, списком необходимой литературы и практическими заданиями;
  - г) перечнем заданий для самостоятельной работы (темами рефератов, списком источников для конспектирования, подбором тем для составления библиографий и т.д.);
  - д) перечнем вопросов к экзамену или зачету;
  - е) сведениями об основных параметрах модульно-рейтинговой системы (модули, рейтинг-контроль и пр.).
- 2) своевременно подводить промежуточные итоги успеваемости и информировать о них студентов;
  - 3) внедрять в учебный процесс новые технологии, в т. ч. компьютерные (электронные учебные пособия, программы тестирования);
  - 4) соблюдать единство требований;
  - 5) соблюдать нормы корпоративной культуры в общении с коллегами, этические нормы во взаимоотношениях со студентами;
  - 6) следить за обновлением информации по читаемому курсу в литературе, периодических изданиях, сети INTERNET, постоянно работать над совершенствованием лекционного материала.

## ТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА РЕЙТИНГА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины/курса	Уровень/ступень образования	Количество зачетных единиц	
Основы генетики	бакалавриат	2 ЗЕТ	
<b>Смежные дисциплины по учебному плану</b>			
Предшествующие: Анатомия и возрастная физиология.			
Последующие: Основы нейрофизиологии и высшей нервной деятельности. Невропатология. Клиника интеллектуальных нарушений.			
<b>БАЗОВЫЙ РАЗДЕЛ № 1</b>			
	Форма работы	Количество баллов 40 %	
		min	max
Текущая работа	Доклад, разработка презентации доклада	<b>7</b>	<b>10</b>
	Письменная работа (аудиторная), решение задач	<b>8</b>	<b>10</b>
	Тестирование, составление словаря специальных терминов	<b>5</b>	<b>10</b>
Промежуточный рейтинг-контроль	Индивидуальное собеседование	<b>5</b>	<b>10</b>
<b>Итого</b>		<b>25</b>	<b>40</b>
<b>БАЗОВЫЙ РАЗДЕЛ № 2</b>			
	Форма работы	Количество баллов 40 %	
		min	max
Текущая работа	Доклад, разработка презентации доклада	<b>7</b>	<b>10</b>
	Письменная работа (аудиторная), решение задач	<b>8</b>	<b>10</b>
	Тестирование, составление словаря специальных терминов	<b>5</b>	<b>10</b>
<b>Промежуточный рейтинг-контроль</b>	Индивидуальное собеседование	<b>5</b>	<b>10</b>
<b>Итого</b>		<b>25</b>	<b>40</b>
<b>ИТОГОВЫЙ РАЗДЕЛ</b>			
Содержание	Форма работы*	Количество баллов 20 %	
		min	max
Итоговая работа	Подготовка к зачету	<b>10</b>	<b>20</b>
<b>Итого</b>		<b>0</b>	<b>0</b>

Общее количество баллов по дисциплине (по итогам изучения всех модулей, без учета дополнительного модуля)		min	max
		<b>60</b>	<b>100</b>
<b>ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ РАЗДЕЛ</b>			
	Форма работы*	Количество баллов	
		min	max
БР № 2 Темы № 8, 9	Подготовка таблиц, рисунков, схем (стимульных материалов)	<b>10</b>	<b>20</b>
Итого		<b>10</b>	<b>20</b>

Соответствие рейтинговых баллов и оценки

Общее количество набранных баллов	Оценка
0-59	не зачтено
60-100	зачтено

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
**КРАСНОЯРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. В.П. Астафьева»**  
(КГПУ им. В.П. Астафьева)

Институт социально-гуманитарных технологий

Кафедра-разработчик: кафедра специальной психологии

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры

Протокол № 9

от 20 мая 2020 г.

Заведующий кафедрой

С.Н. Шилов 

ОДОБРЕНО

на заседании научно-методического совета  
специальности (направления подготовки)

Протокол № 8

от 20 мая 2020 г.

Председатель



                     О.Л. Беляева

**ФОНД  
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся

Основы генетики

(наименование дисциплины/модуля/вида практики)

44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование.

(код и наименование направления подготовки)

Логопедия

(направленность (профиль) образовательной программы)

Бакалавр

(квалификация (степень) выпускника)

Составитель: канд. мед. наук, доцент Бардецкая Я.В. 

## Экспертное заключение на фонд оценочных средств

Представленные фонды оценочных средств для текущей и промежуточной аттестации соответствует требованиям ФГОС ВО и профессиональным стандартам Педагог (профессиональная деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования) (воспитатель, учитель), утвержденным приказом Минтруда России от 18.10.2013 N 544н.

Предлагаемые формы и средства аттестации адекватны целям и задачам реализации основной профессиональной образовательной программы по направлению подготовки 44.03.03 специальное (дефектологическое) образование, направленность (профиль) образовательной программы «Логопедия».

Оценочные средства и критерии оценивания представлены в полном объеме. Формы оценочных средств, включенных в представленный фонд, отвечают основным принципам формирования ФОС, установленных в Положении о формировании фонда оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной и итоговой (государственной итоговой) аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре – в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Красноярский государственный педагогический университет им. В.П. Астафьева» утвержденного приказом ректора № 297 (п) от 28.04.2018.

Разработанные и представленные для экспертизы фонды оценочных средств рекомендуются к использованию в процессе подготовки по указанной программе **по дисциплинам:**

1. Основы генетики.
2. Основы нейрофизиологии и ВНД.
3. Психофизиология.
4. Основы нейропсихологии.

Д.м.н., профессор ЛОР кафедры  
КГМУ им проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого  
НИИ Мед проблем Севера ФАНО РФ



*И.А. Игнатова*

И.А. Игнатова



## **1. Назначение фонда оценочных средств**

1.1. **Целью** создания ФОС дисциплины «Основы генетики» является установление соответствия учебных достижений запланированным результатам обучения и требованиям основной образовательной программы, рабочей программы дисциплины.

1.2. ФОС по дисциплине решает **задачи**:

- контроль и управление процессом приобретения студентами необходимых знаний, умений, навыков и уровня сформированности компетенций, определенных в ФГОС ВО по соответствующему направлению подготовки;
- контроль (с помощью набора оценочных средств) и управление (с помощью элементов обратной связи) достижением целей реализации ОПОП, определенных в виде набора универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций выпускников;
- обеспечение соответствия результатов обучения задачам будущей профессиональной деятельности через совершенствование традиционных и внедрение инновационных методов обучения в образовательный процесс Университета.

1.3. ФОС разработан на основании **нормативных документов**:

- федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 44.03.03 специальное (дефектологическое) образование (уровень бакалавриата);
- образовательной программы высшего образования по направлению подготовки 44.03.03 специальное (дефектологическое) образование. Логопедия, программа подготовки: прикладной бакалавриат, квалификация: Бакалавр;
- положения о формировании фонда оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной и итоговой (государственной итоговой) аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре – в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Красноярский государственный педагогический университет им. В.П. Астафьева» утвержденного приказом ректора № 297 (п) от 28.04.2018.

## **2. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе изучения дисциплины**

**2.1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины:**

**ОК-1** - способность использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции;

**ОПК-3** - способность осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся;

**ПК-8** - способность к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для

постановки и решения исследовательских задач в профессиональной деятельности.

## 2.2. Этапы формирования и оценивания компетенций

Компетенция	Дисциплины, практики, участвующие в формировании компетенции	Тип контроля	Оценочное средство/ КИМы	
			Номер	Форма
<b>ОК-1</b> способность использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции.	Философия Естественнонаучная картина мира Медико-биологические основы дефектологии Основы нейрофизиологии и высшей нервной деятельности Основы невропатологии Психопатология Клиника интеллектуальных нарушений Основы нейропсихологии Психофизиология Современные технологии обучения Введение в логопедическую должность Онтогенез речевой деятельности Сибирское краеведение История науки в Сибири Наука в истории общества Педагог и проблемы дисциплины Организация и содержание логопедической работы в дошкольных	текущий контроль успеваемости	2	тестирование, составление словаря специальных терминов дисциплины
		текущий контроль успеваемости	4	письменная работа (аудиторная), решение задач
		текущий контроль успеваемости	3	проверка доклада
		промежуточная аттестация	1	зачет

	учреждениях Организация и содержание логопедической работы в школьных учреждениях Интегрированное обучение детей с ограниченными возможностями здоровья Инклюзивное обучение детей с ограниченными возможностями здоровья Основы сурдопедагогики и сурдопсихологии Технологии обследования грамматического строения у школьников с недоразвитием речи Технологии работы логопеда с детьми, имеющими нарушения зрения Нормативно- правовые основы учителя-логопеда Основы тифлопедагогики.			
<b>ОПК-3</b> способностью осуществлять образовательно - коррекционный процесс с учетом психофизическ их, возрастных особенностей и индивидуальны х образовательны х потребностей обучающихся.	- Основы нейрофизиологии и высшей нервной деятельности Основы невропатологии Психопатология Клиника интеллектуальных нарушений Основы нейропсихологии Психофизиология Анатомия, физиология и патология органов слуха, зрения и речи Психолингвистика	текущий контроль успеваемости	4	письменная работа (аудиторная), решение задач
		текущий контроль успеваемости	3	проверка доклада
		текущий контроль успеваемости	5	индивидуальное собеседование
		промежуточная аттестация	1	зачет

	<p>Специальная педагогика  Специальная психология  Логопсихология  Методика преподавания русского языка (специальная)  Методика преподавания литературы (специальная)  Методика развития речи (специальная)  Современные технологии обучения  Логопедия  Логопедическая ритмика  Интегрированное обучение детей с ограниченными возможностями здоровья  Инклюзивное обучение детей с ограниченными возможностями здоровья  Основы сурдопедагогики и сурдопсихологии  Технологии работы логопеда с детьми, имеющими нарушения слуха  Особенности логопедической работы с детьми, имеющими умеренную и тяжёлую умственную отсталость  Особенности логопедической работы с детьми с задержкой психического развития</p>			
--	--	--	--	--

	<p>Технологии формирования сложных логико-грамматических конструкций у детей с нарушениями речи</p> <p>Технология формирования предложных конструкций</p> <p>Технологии обследования грамматического строя у школьников с недоразвитием речи. Технологии работы логопеда с детьми, имеющими нарушения зрения</p> <p>Технология формирования интонационной стороны речи</p> <p>Технология формирования темпо-ритмической организации речи</p> <p>Основы тифлопсихологии</p> <p>Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности</p> <p>Преддипломная практика. Основы вожатской деятельности.</p>			
<p><b>ПК-8</b></p> <p>способность к реализации дефектологических, педагогических, психологическ</p>	<p>- Основы нейрофизиологии и высшей нервной деятельности</p> <p>Основы невропатологии</p> <p>Психопатология</p> <p>Клиника</p>	текущий контроль успеваемости	3	проверка доклада
		текущий контроль успеваемости	5	индивидуальное собеседование
		текущий контроль успеваемости	2	тестирование, составление словаря специальных терминов дисциплины

<p>их, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в профессиональной деятельности.</p>	<p>интеллектуальных нарушений          Основы нейропсихологии          Психофизиология          Филологические основы дефектологического образования          Психолингвистика          Методика преподавания русского языка (специальная)          Деловой иностранный язык          Основы учебной деятельности студента          Основы научной деятельности студента          Онтогенез речевой деятельности          Собриология          Сибирское краеведение          История науки в Сибири          Наука в истории общества          Диагностика речи младших школьников с использованием нейропсихологических методов          Исследование импрессивной стороны речи у младших школьников          Практика по получению первичных профессиональных умений и навыков, в том числе первичных умений и навыков научно-исследовательской деятельности.</p>	<p>промежуточная аттестация</p>	<p>1</p>	<p>зачет</p>
---	--	---------------------------------	----------	--------------

### 3. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации

3.1. Фонды оценочных средств включают: вопросы к зачету.

3.2. Оценочные средства.

3.2.1. Оценочное средство: вопросы к зачету.

Критерии оценивания по оценочному средству 1 - вопросы к зачету.

Формируемые компетенции	Продвинутый уровень сформированности компетенций	Базовый уровень сформированности компетенций	Пороговый уровень сформированности компетенций
	(87 - 100 баллов) зачтено	(73 - 86 баллов) зачтено	(60 - 72 баллов)* зачтено
<b>ОК-1</b> - способность использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции	Обучающийся на высоком уровне способен использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции	Обучающийся на среднем уровне способен использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции	Обучающийся на удовлетворительном уровне способен использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции
<b>ОПК-3</b> - способностью осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся	Обучающийся на высоком уровне способен осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся	Обучающийся на среднем уровне способен осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся	Обучающийся на удовлетворительном уровне осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся
<b>ПК-8</b> - способностью к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и	Обучающийся на высоком уровне способен к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в профессиональной	Обучающийся на среднем уровне способен к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в профессиональной	Обучающийся на удовлетворительном уровне способен к реализации дефектологических, педагогических, психологических, лингвистических, медико-биологических знаний для постановки и решения исследовательских задач в

решения исследовательских задач в профессиональной деятельности	деятельности		профессиональной деятельности
---	--------------	--	-------------------------------

\*Менее 60 баллов – компетенция не сформирована

#### 4. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости

4.1. Фонды оценочных средств включают: тестирование, составление словаря специальных терминов дисциплины; проверка презентации доклада; письменная работа (аудиторная), решение задач; индивидуальное собеседование по теме занятия.

4.2. Критерии оценивания.

4.2.1. Критерии оценивания по оценочному средству 2 - тестирование, составление словаря специальных терминов дисциплины

Критерии оценивания	Количество баллов (вклад в рейтинг)
Обучающийся опирается на теоретические знания по дисциплине	2
Применяет ранее изученные междисциплинарные знания	4
Использует дополнительную информацию (книги, компьютерные и медиа-пособия, цифровые образовательные ресурсы и др.), необходимую при решении тестовых заданий по генетики.	4
Максимальный балл	10

4.2.2. Критерии оценивания по оценочному средству 3 – составленному докладу / презентации

Критерии оценивания	Количество баллов (вклад в рейтинг)
Актуальность темы доклада	3
Полнота раскрытия содержания проблемы исследования в докладе	3
Углубленность и проработанность научной литературы по теме доклада	2
Оригинальность подачи материала, презентации доклада	2
Максимальный балл	10

4.2.3. Критерии оценивания по оценочному средству 4 - письменная работа (аудиторная), решение задач

Критерии оценивания	Количество баллов (вклад в рейтинг)



Отражение всех существующих взглядов на рассматриваемую проблему	4
Раскрытие проблемы на теоретическом уровне с корректным использованием научных понятий	2
Аргументированность выводов	2
Ясность, четкость и лаконичность изложения материала	2
Максимальный балл	10

#### 4.2.4. Критерии оценивания по оценочному средству 5 - индивидуальное собеседование по теме занятия

Критерии оценивания	Количество баллов (вклад в рейтинг)
Ответ полный, обучающийся опирается на теоретические и практические знания по теме занятия	4
Аргументирует свою точку зрения	4
Ясность, четкость изложения материала при собеседовании	2
Максимальный балл	10

## 5. Оценочные средства для промежуточной аттестации

### 5.1. Типовые вопросы к зачету по дисциплине «Основы генетики»

1. Генетика наука о наследственности и изменчивости. Проявление наследственности и изменчивости на молекулярном, клеточном, организменном, популяционном уровне организации живого.
2. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
3. Практическое значение генетики для медицины, педагогики и т. д.
4. Методы исследования в генетике: гибридологический, генеалогический, цитогенетический, биохимический, популяционно-статистический, близнецовый, генной инженерии.
5. Геномные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
6. История генетики. Основные этапы развития генетики: от Менделя до наших дней. Основные разделы современной генетики.
7. Моногибридное скрещивание. Первый и второй закон Г. Менделя.
8. Формы взаимодействия между аллельными генами: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование.
9. Понятие доминантности и рецессивности, аллелизма, гомо- и гетерозиготности.
10. Формы взаимодействия между неаллельными генами: комплементарность, эпистаз, полимерия и модифицирующее действие (плейотропия).
11. Ген, генотип, фенотип.
12. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.

- 13.Изменчивость. Классификация изменчивости. Механизмы возникновения и значение.
- 14.Основные положения хромосомной теории наследственности.
- 15.Анеуплоидия. Механизмы возникновения, особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов.
- 16.Спонтанный и индуцированный мутагенез.
- 17.Генетическая организация ДНК. Генетический код и его свойства.
- 18.Развитие представлений о гене от Г. Менделя, Т. Моргана до наших дней.
- 19.Человек как объект генетических исследований. Генеалогический метод изучения наследственности человека.
- 20.Цитогенетический метод изучения генетики человека. Кариотип человека в норме и патологии.
- 21.Хромосомные болезни человека и методы их диагностики.
- 22.Близнецовый метод изучения генетики человека. Использование его при разработке проблемы «генотип и среда». Роль наследственности и среды в обучении и воспитании.
- 23.Клеточный цикл. Митоз как механизм бесполого размножения.
24. Половое размножение. Мейоз и его типы. Фазы мейоза. Генетическое значение мейоза.
- 25.Определение пола. Типы хромосомного определения пола. Половой хроматин.
- 26.Закон сцепления генов Т. Моргана. Расщепление у гибридов при сцепленном наследовании. Кроссинговер и его значение.
27. Цитоплазматическая наследственность. Особенности наследования через пластиды, митохондрии.
- 28.Классификация мутаций. Значение мутационной изменчивости.
- 29.Модификационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Значение модификационной изменчивости в эволюции.
- 30.Эпистаз. Охарактеризуйте эпистатические эффекты.
- 31.Плейотропный эффект действия генов. Роль системных взаимодействий в развитии.
- 32.Охарактеризуйте аутосомно-доминантный тип наследования. Примеры.
- 33.Охарактеризуйте аутосомно-рецессивный тип наследования. Примеры.
- 34.Охарактеризуйте Х-сцепленный доминантный тип наследования. Примеры.
- 35.Охарактеризуйте Х-сцепленный рецессивный тип наследования. Примеры.
- 36.Охарактеризуйте У-сцепленный тип наследования. Примеры.
- 37.Наследственные и врожденные формы патологии, фенкопии. Примеры.
- 38.Болезни накопления. Примеры.
- 39.Диагностика наследственной патологии.
- 40.Экспрессивность и пенетрантность. Определение терминов. Сущность механизмов.

## 6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

### 6.1. Примеры тестовых вопросов

#### Тесты

##### Раздел 1.

1. Генотип – это:

- а) совокупность всех генов организма;
- б) совокупность всех генов популяции;
- в) гаплоидный набор хромосом;
- г) совокупность всех генов и признаков организма.

2. Какое максимальное количество хромосом может содержать сперматозоид человека?

- а) 23;
- б) 46;
- в) 93;
- г) 48.

3. Какие ферменты участвуют в репликации ДНК?

- а) ДНК-полимераза;
- б) рестриктаза;
- в) эндонуклеаза;
- г) экзонуклеаза.

4. Трансляцией называют:

- а) синтез белковой молекулы.
- б) присоединение аминокислоты к т-РНК;
- в) синтез р-РНК;
- г) считывание информации с ДНК на РНК;

5. Транскрипцией называют:

- а) считывание информации с ДНК на иРНК;
- б) присоединение аминокислоты к т-РНК;
- в) синтез рРНК;
- г) синтез белковой молекулы.

6. Психогенетика изучает:

- а) роль и взаимодействие факторов наследственности в формировании индивидуальности
- б) индивидуальные различия по психологическим признакам
- в) влияние среды на формирование популяций

7. Практическое применение психогенетических исследований:

- а) прогнозирование наследственных и средовых влияний в индивидуальной изменчивости человека
- б) решает задачи выявления патологических признаков
- в) решает только педагогические задачи

8. «Норма реакции»:

- а) описывает фенотип, формирующийся под действием среды из определенного генотипа
- б) процесс развития нормативных признаков
- в) описывает множество фенотипов, потенциально возможных для данного генотипа при взаимодействии с определенными средами

9. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

- а) верны все ответы;
- б) азотистая кислота;
- в) гамма-лучи;
- г) рентгеновские лучи

10. Какой тип деления не сопровождается уменьшением набора хромосом?

- а) митоз;
- б) мейоз;
- в) амитоз;
- г) верны все ответы.

11. Соматические мутации – это мутации, которые:

- а) верны все ответы;
- б) не передаются потомству при половом размножении;
- в) передаются потомству при вегетативном размножении;
- г) происходят в соматических клетках.

12. Гипотезу наследования признаков – пангенез, выдвинул:

- а) Дарвин;
- б) Мендель;
- в) Аристотель;
- г) Левенгук.

13. Биосинтез белка способны осуществлять:

- а) все живые клетки в организме;
- б) только соматические клетки в процессе деления;
- в) только половые клетки организма в процессе деления;
- г) все ответы верны.

14. Мутации бывают:

- а) 2, 4,5;
- б) хромосомные;
- в) гаплоидные;
- г) генные;
- д) геномные;
- е) соматические.

15. Фенокопии - это:

- а) ненаследственные врожденные формы патологии, сходные по внешним проявлениям с наследственными;
- б) разновидность наследственных хромосомных болезней;
- в) болезни с наследственной предрасположенностью;
- г) болезни, причинами которых являются исключительно неблагоприятные воздействия окружающей среды.

16. Какая из перечисленных наследственных болезней относится к хромосомным:

- а) синдром «кошачьего крика»;
- б) болезнь Дауна;
- в) фенилкетонурия;
- г) муковисцидоз;
- д) гемофилия А.

17. Укажите диагностический признак наследственных болезней:

- а) пороки физического развития;
- б) высокая восприимчивость к инфекционным заболеваниям;
- в) высокая частота развития гипертонической болезни;
- г) незаращение межжелудочковой перегородки;
- д) повышенный гемолиз форменных элементов крови в селезенке.

18. Сколько телец Барра можно выявить с помощью буккальной пробы при синдроме Шерешевского - Тернера:

- а) ни одного;
- б) одно;
- в) два;
- г) три;
- д) четыре.

19. Указать синдром и кариотип женщины, если в клетках у нее обнаруживается по два тельца Барра:

- а) 47, XXX - синдром трисомии X;
- б) 47, XY - синдром Дауна;
- в) 46, XY — синдром «кошачьего крика»;
- г) 47, XY - синдром Патау;
- д) 45, XO - синдром Шерешевского - Тернера.

20. Отметить признак, характерный для X-сцепленного рецессивного типа наследования:

- а) если пробанд - женщина, то ее отец обязательно болен, а также больны все ее сыновья;
- б) заболевание отмечается у мужчин - родственников пробанда по отцовской линии;
- в) заболевают преимущественно лица женского пола;
- г) от брака больного мужчины и здоровых женщин все дети будут больны.

21. Наследственные заболевания могут проявиться:

- а) в любом возрасте;
- б) на первом году жизни;
- в) в 5-20 лет;
- г) в 20-45 лет;
- д) с рождения.

22. Селективный скрининг - это:

- а) обследование группы риска по данному заболеванию;
- б) обследование всех людей, населяющих данный регион;
- в) обследование всех новорожденных;
- г) обследование всех рожениц.

23. В случае рождения больного мальчика у здоровых родителей вероятны следующие типы наследования:

- а) аутосомно - рецессивный и X - сцепленный рецессивный;
- б) аутосомно - доминантный;
- в) X - сцепленный доминантный;
- г) Y - сцепленный.

24. Фенотип-это:

а) совокупность признаков и свойств организма, возникающая в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой;

- б) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в анте- и неонатальном периодах;
- в) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в антенатальном периоде.

25. Половой хроматин - это:

- а) неактивная X-хромосома;
- б) хроматин, образующий половые хромосомы;
- в) видоизмененная Y-хромосома;
- г) спаренные X и Y хромосомы;
- д) это результат транслокации участка X-хромосомы на Y-хромосому.

26. Какая из перечисленных ниже наследственных болезней относится к геномным:

- а) синдром Патау;
- б) гликогеноз Гирке;
- в) галактоземия;
- г) синдром «кошачьего крика»;
- д) синдром Элерса - Данлоса.

27. Отметить признак, характерный для X-сцепленного доминантного типа наследования:

- а) если отец болен, то все его дочери будут больными, а сыновья здоровыми;
- б) у здоровых родителей все дети будут больными;
- в) заболевание прослеживается через два поколения;
- г) если мать больна, то вероятность рождения больного ребенка равна 100%, независимо от пола.

28. Укажите кариотип синдрома Клайнфельтера:

- а) 47, XXУ;
- б) 46, ХУ;
- в) 45, ХО;
- г) 46, ХХ;
- д) 47, ХУУ.

29. Укажите тип наследования гемофилии А:

- а) X-сцепленный рецессивный;
- б) аутосомно - рецессивный;
- в) мультифакториальный;
- г) X-сцепленный доминантный;
- д) аутосомно-доминантный.

30. Предложите патогенетическую терапию фенилкетонурии:

- а) диетотерапия-ограничение потребления фенилаланина;
- б) гемотрансфузия;
- в) гемодиализ;
- г) диета, богатая белками;
- д) назначение психотропных препаратов.

31. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

- а) определением электролитов в поте;
- б) исследованием креатинина в моче;
- в) нагрузкой глиадином;
- г) определением уровня липопротеидов в плазме крови.

32. При мультифакториальном наследовании существует следующее соотношение генетических и средовых факторов:

- а) сочетание множества генетических и средовых факторов;
- б) один ген и много средовых факторов;
- в) много генов и один средовой фактор;
- г) один ген и один средовой фактор.

33. Пенетрантность - это:

- а) доля гетерозиготных носителей гена, имеющих клинические проявления;
- б) степень выраженности признака или болезни;
- в) показатель передачи признака больной женщины всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной - только всем дочерям.

34. Сибсы это:

- а) братья и сестры пробанда
- б) все родственники пробанда
- в) родственники, фенотипы которых исследуются

35. Метод "приемных детей":

- а) позволяет судить только о средовых детерминантах в формировании индивидуальности
- б) позволяет формировать методы воспитания.

## Раздел 2.

1. Явление, когда ген отвечает за множество признаков, называют:

- А. плейотропия
- В. мутация
- Б. эмергенез
- Г. аллелизм

2. Действие генов сильнее в наследовании:

- А. общего типа движений
- Б. мелкой моторики
- В. мимических движений
- Г. сложных движений

3. Отечественная психогенетика возникла в:

- А. 20 веке
- Б. 18 веке
- В. конце 20 века
- Г. 19 веке

4. Основатель психогенетики как науки:

- А. Гальтон
- Б. К. Роджерс
- В. Плоним
- Г. Берн

5. За рубежом психогенетика зародилась в:

- А. в середине 19 века
- Б. в начале 19 века
- В. в начале 20 века
- Г. в конце 18 века

6. Сколько этапов развития выделяют в мировой психогенетике:

- А. 3
- Б. 2
- В. 4
- Г. 5

7. Какой метод наиболее часто используется в психогенетических исследованиях:

- А. метод близнецов
- Б. генеалогический
- В. популяционный
- Г. метод приемных детей

8. Наследственные болезни связаны с:

А. мутацией генов индивида    Б. экологической катастрофой  
В. изменением числа хромосом    Г. неправильным питанием

9. Тип наследования заболевания анемии (белокровия):

А. аутосомный                      Б. Х-сцепленный доминантный  
В. Х-сцепленный рецессивный    Г. голандрический

10. Разнообразие генов в популяции называют:

А. генетический полиморфизм    Б. полимерия  
В. мультифакторность            Г. дрейф генов

11. Впервые одаренность (гениальность) изучалась:

А. Гальтоном                      Б. Мартином  
В. Лоэлином                      Г. Айзенком

12. Генетические влияния на нейротизм (по Равич-Щербо):

А. слабые                          Б. сильные  
В. умеренные                      Г. нет правильного ответа

13. Максимальное сходство в развитии интеллектуальных показателей характерно для:

А. монозиготных близнецов    Б. дизиготных близнецов  
В. сибсов                          Г. сиблингов

14. В процессе онтогенеза влияние генов и среды на характеристики индивида:

А. изменяется с возрастом        Б. не изменяется  
В. оба варианта правильных        Г. нет правильного ответа

15. При количественной статистической оценке психогенетических характеристик более всего используется метод:

А. классических анализ            Б. построения полигенных моделей  
    родословных корреляций  
В. модель одного гена            Г. генетических эффектов

16. Человек, с которого начинают сбор сведений при построении генеалогического дерева, называется:

А. пробанд                      Б. сибс  
В. сиблинг                      Г. реципиент

17. Случайное, независимое от генотипа и фенотипа особей, образование родительских пар, называется:

А. панмиксия    Б. изоляты  
В. ассортативность    Г. полимандрия

18. Психогенетический метод, неприменимый для отдельного индивидуума:

А. популяционный метод        Б. метод близнецов  
В. метод приемных детей        Г. метод генограммы

19. Один из вариантов неслучайного скрещивания особей называют:

А. инбридинг                      Б. полимерия  
В. плейотропия                      Г. эмергенез

20. 100% общих генов у:



А. монозиготных близнецов            Б. дизиготных близнецов  
В. детей и их биологических родителей    Г. нет правильного ответа

21. Окончательное оформление метод близнецов получил благодаря работам:

А. Сименса    Б. Гальтона  
В. Торндайка    Г. Меримана

22. Четыре разновидности выделяют в методе:

А. близнецов            Б. генограммы  
В. приемный детей    Г. популяционном

23. Разновидность метода близнецов, где внутриварное сходство признака оценивается по близнецам, разлученным с детства, называется:

А. разлученных близнецов    Б. контрольного близнеца  
В. семей МЗ                    Г. близнецовой пары

24. Сходство усыновленных детей с приемными родителями позволяет оценить метод:

А. приемный детей            Б. генограммы  
В. близнецов                    Г. популяционный

25. Закономерным в психогенетике считают, что из поколения в поколение влияние генов:

А. ослабляется            Б. не меняется  
В. усиливается            Г. нет правильного ответа

26. Наиболее благоприятный прогноз при наличии наследственных болезней для детей:

А. гетерозигот            Б. все ответы правильные  
В. не зависит от гена, несущего болезнь    Г. гомозигот

27. Процесс индуцированного изменения наследственной структуры называется:

А. мутацией            Б. изменчивость  
В. наследственностью    Г. нет правильного ответа

28. Противоположный мутагенезу процесс называется:

А. репарация    Б. полисомия  
В. индукция    Г. трисомия

29. Рентгеновские лучи вызывают мутации:

А. генные            Б. нет правильного ответа  
В. хромосомные    Г. А и В

30. Инцестные (запрещенные) браки это браки между:

А. родственниками первой степени родства  
Б. родственниками второй степени родства  
В. приемными сиблингами  
Г. все ответы верны

31. Выпадение отдельных участков хромосом называется:

А. делеция    Б. инверсия  
В. транспозиция    Г. трансверсия

32. Дальтонизм – наследственное заболевание, сочетаемое с геном:

А. рецессивным            Б. доминантным

В. А и Б

Г. нет правильного ответа

33. Мутации, вызванные какими-либо факторами, называются:

- А. индуцированными    Б. комбинативными  
В. спонтанными        Г. аутосомными

Составьте словарь специальных терминов, используемых в генетике.

## 6.2. Напишите доклад и разработайте презентацию по актуальной проблеме в генетике.

Критерии оценивания по оценочному средству:

1. Умеет вести научную дискуссию, демонстрирует умение публичного выступления.
2. Излагает материал логично, лаконично, выделяет существенные аспекты проблемы.
3. Способен аргументированно и обоснованно представить основные положения, значение существующих исследований и научно-методических разработок в решении проблемы.
4. Демонстрирует уважительное отношение к авторам, не нарушая этических принципов, дает сравнительный критический анализ, критически оценивает собственную позицию.
4. Умеет построить доклад с учетом особенностей аудитории.
5. Применяет информационные технологии с учетом особенностей восприятия аудитории (оформление презентации, читаемость текста, четкость представленных данных).

### Примерная тематика докладов

1. Современное представление о гене. Эпигенетика.
2. Синдром Нуна.
3. Синдром Рубинштейна—Тейби.
4. Синдром Вильямса (синдром «лицо эльфа»).
5. Синдром Дубовица.
6. Синдром Барде—Бидля.
7. Синдром Гольтца (дермальная фокальная гипоплазия).
8. Синдром Опица—Каведжиа.
9. Синдром Корнелии де Ланге.
10. Синдром Прадера—Вилли и синдром Ангельмана.
11. Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта. Синдром Ваарденбурга.
12. Синдром Ушера.
13. Синдром Пендреда.
14. Синдром Жервелла—Ланге—Нильсен.
15. Специфические расстройства развития школьных навыков. Специфическая задержка чтения (дислексия).
16. Изолированные расстройства письма (дисграфия).

- 17.Нарушения поведения при шизофрении.
- 18.Нарушения поведения при аффективных расстройствах.
- 19.Этиология и патогенез раннего детского аутизма.
- 20.Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях.
- 21.Синдром дефицита внимания и гиперактивности.
- 22.Синдром Жилия де ля Туретта.

### 6.3. Письменная работа (аудиторная), решение задач.

#### Задания и задачи по базовому разделу 1

##### Задание 1

1. Напишите формулу моногибридного скрещивания и поясните основные закономерности, проявляющиеся в нем.
2. Особенности наследования признаков при эпистазе.
3. Типы взаимодействия аллельных генов.
4. Задача. Женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец которой не имел веснушек и имел прямые волосы, вышла замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (его оба родителя имели такие же признаки). Какие дети у них могут быть? Наличие веснушек и волнистые волосы доминантны.

##### Задание 2

1. Напишите формулу дигибридного скрещивания и поясните в чем суть третьего закона Г. Менделя.
2. Особенности наследования признаков при комплементарности.

##### Задание 3

1. Что такое гомозиготность и гетерозиготность?
2. Задача. Как изменяется расщепления по фенотипу в F<sub>2</sub>, если при дигибридном скрещивании ААвв х ааВВ гамета АВ окажется нежизнеспособной?

##### Задание 4

1. Цитологические основы I и II законов Г. Менделя.
2. Закономерности наследования признаков при полимерии.
3. Биологическое значение мейоза.
4. Задача. У собак черный цвет доминирует над коричневым. Каков генотип черных и коричневых животных? Какое потомство может появиться от скрещивания черных и коричневых собак, двух черных собак?

##### Задание 5

1. Наследование признаков сцепленных с полом. Дайте схему наследования признаков по типу крест – накрест и поясните ее.
2. Объясните в чем суть второго закона Г. Менделя.
3. Почему зрелые половые клетки одного организма несут разные комбинации генов?
4. Задача. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X- хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен

аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальный по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Определить генотипы родителей и потомков.

### **Задание 6**

#### Самостоятельная аудиторная работа студентов

Моногибридным называется скрещивание, при котором изучают наследование одной пары альтернативных (взаимоисключающих) признаков. Теоретической основой этого скрещивания являются закономерности, впервые установленные и сформулированные в виде законов Г. Менделем. Эти закономерности наследования признаков имеют универсальный характер: наследование признаков происходит по одним законам у гороха, у дрозофилы и у человека. Признаки, которые наследуются по данным закономерностям, получили название менделирующих признаков.

Практическая ценность законов заключается в том, что по фенотипу организма можно предположить его генотип, а, зная генотип организма, можно определить вероятность появления признака у потомства.

Закон единообразия гибридов первого поколения: «При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся одной парой альтернативных (взаимоисключающих) признаков, в первом поколении наблюдается 100% единообразие по генотипу и фенотипу». Главный вывод: Г. Мендель впервые выявил явление доминантности и рецессивности. У гетерозиготных организмов формируются признаки, контролируемые доминантным геном.

Закон расщепления гибридов 1-го поколения. «При скрещивании гибридов первого поколения, во втором поколении наблюдается расщепление в соотношении 3: 1 по фенотипу, а по генотипу – 1:2:1; при этом вновь появляются особи с рецессивными признаками, составляющие 25% от всего числа потомков».

При анализе наследования признаков следует помнить, что не все признаки являются менделирующими. Прежде всего, речь идёт о признаках, которые могут изменяться в ходе индивидуального развития и на возникновение и степень выраженности которых оказывают влияние не только конкретные гены, но и форма их взаимодействий, а также факторы среды, пол и возраст организма. Особенности менделирующих признаков:

1. Контролируются одной парой аллельных генов.
2. Форма взаимодействия аллельных генов – полное доминирование.

### **Работа 1. Генетический анализ моногибридного скрещивания**

В таблице приведены возможные варианты генотипов родителей.

Определите генотипы и фенотипы потомства при условии, что форма взаимодействия аллельных генов - полное доминирование. Если у потомства наблюдается расщепление признаков, укажите причину изменчивости.

Генотипы родителей	Генотипы потомства	Фенотипы потомства
--------------------	--------------------	--------------------

AA x AA		
AA x Aa		
AA x aa		
aa x aa		
Aa x Aa		
Aa x aa		

## **Работа 2. Влияние формы взаимодействия аллельных генов на возникновение признака**

При моногибридном скрещивании особенности проявления признаков у потомков зависят от формы взаимодействия аллельных генов (полное или неполное доминирование, кодоминирование), а это необходимо учитывать при анализе наследования признаков. Ниже приводятся ситуационные генетические задачи, при решении которых следует определить форму взаимодействия аллельных генов.

Решение генетических задач осуществляется путем анализа генотипа родителей, гамет потомства соответствующей записью по схеме:

P: генотипы родителей

G: гаметы

P: генотипы потомков

*Прогноз на проявление обозначенного признака определяется в процентах (100%, 50%, 25%, 12,5% и т.д.) или простой дробью (1/2, 1/4, 1/8, 1/16 и т.д.)*

**Задача 1.** Семейная гиперхолестеринемия наследуется как аутосомно-доминантный признак. У гетерозиготных особей это заболевание выражается в высоком содержании холестерина в крови, у гомозиготных, кроме этого, развиваются ксантомы кожи и сухожилий, а также атеросклероз.

1. Определите причину фенотипического разнообразия людей с разными генотипами.

2. Определите возможную степень развития гиперхолестеринемия у детей в семье, где оба родителя имеют лишь высокое содержание холестерина в крови.

**Задача 2.** У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши. Определите возможные генотипы мужчины и женщины, а также вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

**Задача 3.** Синдактилия (сращение пальцев) обусловлена доминантным геном, нарушающим разделение пальцев во время эмбриогенеза. Женщина, имеющая этот дефект, вступала в брак дважды. У обоих мужей пальцы были нормальными. От первого брака родились два сына с нормальным строением кисти. От второго брака - дочь с синдактилией. Определите генотип женщины и ее мужей.

**Задача 4.** Родители имеют I и III группу крови. У них родился сын с I группой крови. Определите вероятность рождения дочери с IV группой крови.

### **Работа 3. Влияние пола организма на формирование признаков человека**

В подавляющем большинстве случаев в генотипе организма содержатся два аллельных гена. Это относится к генам, локализованным в аутосомах или гомологичных участках X- и Y - хромосом. Но можно привести примеры, когда в генотипе организма в норме содержится только один аллельный ген. В клетках мужского организма присутствует одна X-хромосома и одна Y-хромосома. Гены, локализованные в негомологичных участках этих хромосом, представлены в генотипе одним аллелем, генотип организма в данном случае следует назвать гемизиготным.

У мужчин гены, локализованные в X-хромосоме, проявляют себя фенотипически всегда, независимо от своего качества: доминантный или рецессивный (гены, локализованные в Y-хромосоме, также всегда проявляются фенотипически, при этом не имеет смысла говорить, об их доминантности или рецессивности).

**Задача 1.** Дальтонизм - наследственное заболевание, обусловленное рецессивным сцепленным с X-хромосомой геном. Отец и сын страдают дальтонизмом, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал нарушение зрения от отца?

### **Задания и задачи по базовому разделу 2**

#### **Задание 1**

1. Что такое селекция? Какие генетические методы используются в селекции?

2. Охарактеризуйте этапы реализации наследственной информации.

**Задача.** Гладкая форма семян кукурузы доминирует над морщинистой, окрашенные семена над неокрашенными. Оба признака сцеплены. При скрещивании кукурузы с гладкими окрашенными семенами, с растением, имеющим морщинистые неокрашенные семена, получено потомство: окрашенных гладких – 4152 особей, окрашенных морщинистых – 149, неокрашенных гладких – 152, неокрашенных морщинистых – 4163. Определите расстояние между генами.

#### **Задание 2**

1. Что такое генетический код? Свойства кода?

2. Классификация мутации.

3. Чем отличается наследование сцепленных генов от наследования несцепленных генов?

#### **Задание 3**

1. Полиплоидия. Механизмы ее возникновения и значение для селекции.

2. Что такое генетическая структура популяции и ее значение в эволюции?

3. Дайте определение гена.

4. **Задача.** У человека катаракта и полидактилия вызываются аллелями двух генов, расположенными в одной хромосоме. Одна женщина унаследовала

катаракту от отца и многопалость от матери. Ее муж нормален по этим признакам. Сравните вероятность того, что их ребенок: а) будет страдать одновременно обеими аномалиями, б) будет страдать одной из них, в) будет здоров. Как изменится ответ, если принять во внимание явление кроссинговера?

#### Задание 4

1. Сцепленное наследование генов. Объясните суть закона сцепленных генов Т. Моргана.
2. Классификация изменчивости.
3. Что такое популяция? Панмиксия, значение.

#### Задание 5

##### Самостоятельная аудиторная работа студентов

#### **Работа 1.** Наследование групп крови по системы АВО и резус-фактора.

Открытие К. Ландштейнером (Нобелевская премия по физиологии и медицине, 1930) групп крови оказалась значимым событием в биологии и медицине, поскольку группы крови учитывают не только при ее переливании, но и в медицинской генетике, акушерстве, судебной медицине, при трансплантации органов.

В форменных элементах крови человека, кроме антигенов системы АВО и резус-фактора, изучены более 70 других (Келл, Даффи, Льюис, MN и др.). Распределение этих антигенов среди людей таково, что двух идентичных особей, за исключением монозиготных близнецов, нет. Наличие в крови того или иного антигена определяется известной формулой: один ген - один антиген, при этом имеет место независимое наследование этих антигенов.

#### **Генотипы людей с различными группами крови**

Система АВО	Система резус-фактор
I(O)- 0 0 II (A)- JA JA, JA 0 III (B)- JB JB, JB 0 IV (AB)- JA JB	RhRh, Rhrh, rhrh
Фенотипические отличия заключаются в наличии в эритроцитах соответствующих агглютиногенов (антигенов), а в плазме – агглютининов антител	Фенотипические отличия заключаются в наличии или отсутствии в эритроцитах белка резус-фактора

#### **Работа 2. Решение задач**

1. В семье родились четыре мальчика, и все они имеют разные группы крови по системе АВО. Определите генотипы родителей.

2. Во время беременности у женщины был резус-конфликт. Ребенок имеет IV (AB) группу крови. Определите возможные группы крови родителей и их генотипы по резус-фактору.

3. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам,

родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?

4. Гипертрихоз ушной раковины передается через У-хромосому, а полидактилия - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующая дочь в этой семье также будет без обеих аномалий?

5. У родителей со II (A) группой крови родился сын с I (O) группой крови и тяжелой гемофилией. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения второго сына здоровым и его возможные группы крови. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

6. Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным, пенетрантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю. Какова вероятность заболевания детей подагрой в семье гетерозиготных родителей?

7. Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача: выяснить является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Р., родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена Rh (-), AB (IV) группа крови, муж - Rh (-), O (I) группа крови, ребенок Rh (+), O (I) группа крови. Какое заключение должен дать эксперт, и на чем оно основано?

8. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, другой - в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочь и сын с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующих детей без аномалий. Удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

9. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж - IV, родился сын дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

10. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой?

11. Одна из форм агаммаглобулинемии наследуется как аутосомно-рецессивный признак, другая - как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где известно, что мать гетерозиготна по обоим парам генов, а отец здоров и имеет лишь доминантные гены анализируемых аллелей.



12. Арахнодактилия («паучьи пальцы») наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления у детей обеих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна по генам обеих пар, а отец имеет нормальные признаки.

**6.4. Индивидуальное собеседование по теме занятия.** Проанализируйте лекционный материал, учебники, учебно-методические пособия, монографии и научную литературу по темам (предложенные преподавателем) дисциплины. Составьте план ответа, аргументируя свою точку зрения.

## Анализ результатов обучения и перечень корректирующих мероприятий по учебной дисциплине

### Лист внесения изменений

Дополнения и изменения в рабочей программе дисциплины на 2018/2019 учебный год

В рабочую программу дисциплины вносятся следующие изменения:

1. Список литературы обновлен учебными и учебно-методическими изданиями, электронными образовательными ресурсами. Обновлен перечень современных профессиональных баз данных и информационных справочных систем.
2. Обновлен перечень лицензионного программного обеспечения.
3. В фонд оценочных средств внесены изменения в соответствии с приказом «Об утверждении Положения о фонде оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной и итоговой (государственной итоговой) аттестации» от 28.04.2018 № 297 (п)

Рабочая программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры специальной психологии 04.05.2018 г. протокол № 9

Внесенные изменения утверждаю:

Заведующий кафедрой специальной психологии  С.Н. Шилов

Одобрено НМСС (Н) ИСГТ

"08" июня 2018 г. Протокол № 5

Председатель НМСС (Н)



Л.А. Сырвачева

## **Лист внесения изменений**

Дополнения и изменения рабочей программы на 2018/2019 учебный год

В рабочую программу вносятся следующие изменения:

1. На титульном листе РПД и ФОС изменено название ведомственной принадлежности «Министерство науки и высшего образования» на основании приказа «о внесении изменений в сведения о КГПУ им. В.П. Астафьева» от 15.07.2018 № 457 (п).

## Лист внесения изменений

Дополнения и изменения в учебной программе на 2019/2020 учебный год

В рабочую программу дисциплины вносятся следующие изменения:


1. Список литературы обновлен учебными и учебно-методическими изданиями, электронными образовательными ресурсами. Обновлен перечень современных профессиональных баз данных и информационных справочных систем.
2. Обновлен перечень лицензионного программного обеспечения.

Учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры специальной психологии

протокол № 9 от 08 мая 2019 г.

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Внесенные изменения утверждаю:

Заведующий кафедрой специальной психологии  С.Н. Шилов

Одобрено НМСС (Н) ИСГТ

Протокол № 3 от "15" мая 2019 г.

Председатель НМСС (Н)  Л.А. Сырвачева

## Лист внесения изменений

Дополнения и изменения в рабочую программу дисциплины  
на 2020/2021 учебный год

В программу вносятся следующие изменения:

1. Обновлены титульные листы рабочей программы, фонда оценочных средств в связи с изменением ведомственной принадлежности – Министерству просвещения Российской Федерации.

2. Обновлена и согласована с Научной библиотекой КГПУ им. В.П. Астафьева «Карта литературного обеспечения (включая электронные ресурсы)», содержащая основную и дополнительную литературу, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы.

3. Обновлена «Карта материально-технической базы дисциплины», включающая аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации, помещения для самостоятельной работы обучающихся в КГПУ им. В.П. Астафьева) и комплекс лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения.

Программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры

20.05.2020, протокол № 9

Внесенные изменения утверждаю:

Заведующий кафедрой  С.Н. Шилов

Одобрено НМСС(Н)

20.05.2020, протокол № 8

Председатель  О.Л. Беляева

## КАРТА ЛИТЕРАТУРНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) образовательной программы Логопедия

по заочной форме обучения

№ п/п	Наименование	Место хранения/ электронный адрес	Кол-во экземпляров/ точек доступа
<b>ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА</b>			
1.	Никольский, В. И. Генетика: учебное пособие/ В. И. Никольский; ред. Г. Г. Есакова. - М.: Академия, 2010. - 256 с.	Научная библиотека	50
2.	Мастюкова, Е. М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии [Текст] : учебное пособие / Е. М. Мастюкова. - М. : ВЛАДОС, 2005. - 367 с.	Научная библиотека	74
3.	Мандель, Б.Р. Основы современной генетики: учебное пособие для учащихся высших учебных заведений (бакалавриат) / Б.Р. Мандель. - Москва; Берлин: Директ-Медиа, 2016. - 334 с. : ил. - Библиогр. в кн. - [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=440752">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=440752</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
4.	Божкова, В.П. Основы генетики : практикум / В.П. Божкова. - Москва : Парадигма, 2009. - 272 с. : ил., табл., схем. - (Специальная коррекционная педагогика). - ISBN 978-5-4214-0001-1 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=210527">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=210527</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
<b>ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА</b>			
5.	Курчанов, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : учебное пособие / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит, 2006. - 175 с.	Научная библиотека	30

6.	Нахаева, В.И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - 3-е изд., стереотип. - Москва : Издательство «Флинта», 2016. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=83544">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=83544</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
7.	Код тишины: генетические основы нарушения слуха : научное издание / Н.Г. Даниленко, О.А. Шубина-Олейник, Е.П. Меркулова, А.М. Левая-Смоляк ; под ред. О.Г. Давыденко ; Национальная академия наук Беларуси, Институт генетики и цитологии, Белорусское общество генетиков и селекционеров. - Минск : Беларуская навука, 2017. - 220 с. : ил. - Библиогр. в кн. - ISBN 978-985-08-2165-2 ; [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=484078">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=484078</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
8.	Генетика и эволюция : словарь-справочник / авт.-сост. Е.Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - Москва : Издательство «Флинта», 2014. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=272511">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=272511</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
<b>УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ</b>			
9.	Митютько, В. Молекулярные основы наследственности : учебно- методическое пособие по генетике / В. Митютько, Т. Позднякова ; Министерство сельского хозяйства РФ, Санкт-Петербургский государственный аграрный университет, Кафедра генетики, разведения и биотехнологии животных. - Санкт-Петербург : СПбГАУ, 2014. - 40 с. : ил. - Библиогр. в кн. ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=276933">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=276933</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
10.	Митютько, В. Типы изменчивости организмов: Учебно-методическое пособие по генетике для студентов, обучающихся по направлению подготовки 35.03.08 «Водные биоресурсы и аквакультура» (уровень бакалавриата) / В. Митютько, Т.Э. Позднякова ; Министерство сельского хозяйства РФ, Санкт-Петербургский государственный аграрный университет, Кафедра генетики, разведения и биотехнологии животных. - Санкт-Петербург : СПбГАУ, 2016. - 22 с. : табл., схем. - Библиогр. в кн. ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=445947">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=445947</a>	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Индивидуальный неограниченный доступ
<b>РЕСУРСЫ СЕТИ ИНТЕРНЕТ</b>			
11.	Российское образование [Электронный ресурс] : Федеральный портал.	<a href="http://www.edu.ru">http://www.edu.ru</a>	свободный
12.	Биометрика: сайт доказательной биологии и медицины	<a href="http://www.biometica.to">http://www.biometica.to</a>	свободный

		msk.ru	
13.	Статистика в медико-биологических исследованиях	<a href="http://www.medstatistica.com">http://www.medstatistica.com</a>	свободный
<b>ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПРАВОЧНЫЕ СИСТЕМЫ И ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ</b>			
14.	Elibrary.ru [Электронный ресурс] : электронная библиотечная система : база данных содержит сведения об отечественных книгах и периодических изданиях по науке, технологии, медицине и образованию / Рос. информ. портал. – Москва, 2000– .	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	свободный
15.	Гарант [Электронный ресурс]: информационно-правовое обеспечение : справочная правовая система. – Москва, 1992.	Научная библиотека	локальная сеть вуза
16.	East View : универсальные базы данных [Электронный ресурс] : периодика России, Украины и стран СНГ . – Электрон.дан. – ООО ИВИС. – 2011 - .	<a href="https://dlib.eastview.com">https://dlib.eastview.com</a>	Индивидуальный неограниченный доступ
17.	Антиплагиат. Вуз [Электронный ресурс]	<a href="https://krasspu.antiplagiat.ru">https://krasspu.antiplagiat.ru</a>	Индивидуальный доступ
18.	Межвузовская электронная библиотека (МЭБ)	<a href="https://icdlib.nspu.ru">https://icdlib.nspu.ru</a>	Индивидуальный неограниченный доступ

Согласовано:

главный библиотекарь  
(должность структурного подразделения)

*Казанцева*  
(подпись)

/ Казанцева Е.Ю.  
(Фамилия И.О.)



# КАРТА МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЙ БАЗЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## Основы генетики

для бакалавров

Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) образовательной программы Логопедия  
по заочной форме обучения

Аудитория	Оборудование
<b>Аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации</b>	
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-02	Маркерная доска-1шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-03	Учебная доска-1шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-04 Учебно-исследовательская лаборатория «Студия инклюзивного образования»	Проектор-1шт., компьютер с колонками -1шт., детский игровой терминал «Солнышко» настенный -2 шт., пробковые доски-2шт., флипчарт-1шт., экран-1шт., интерактивная доска-1шт., учебная доска-1шт., стол для инвалида-колясочника -1шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-05	Телевизор-1шт, учебная доска -1 шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-06	Телевизор-1шт, маркерная доска -1шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-07	Проектор-1шт, компьютер-1шт, маркерная доска-1шт, учебная доска-1шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-08	Проектор-1шт, компьютер-1шт, интерактивная доска-1шт, маркерная доска-1шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-09а	Учебная доска-1шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20,	Компьютеры-2шт., ноутбуки-3шт., Электроэнцефалограф, Нейроэнергокартограф, Приборы психофизиологического

ауд. 1-10 Научно-исследовательская лаборатория «Научно-практическая лаборатория инновационных методов обследования и коррекции сенсорных систем человека»	тестирования "Психофизиолог", Кардиограф "Валента", Приборы динамической омегаметрии головного мозга "Омега-тестер", аппаратно-программный комплекс биологической обратной связи "БОС-пульс профессиональный", Прибор доплеровской диагностики "Ангиодин", приборы для микрополяризации головного мозга, беговая дорожка, велоэргометр, мяч гимнастический, маты, шведская стенка, батут, комплекс гимнастический гротто, Комплект логопедический, Комплекты психологических тестов, методические пособия кафедры специальной психологии, Международного института аутизма, литература по психологии, дефектологии, логопедии. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 1-11	Проектор-1шт, компьютер с колонками-1шт, экран-1шт, учебная доска-2шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-06	Учебная доска-1шт, маркерная доска-1шт.
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-08	Проектор-1шт, компьютер-1шт, интерактивная доска-1шт, маркерная доска-1шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-10 Учебно-исследовательская лаборатория «Проектирование образовательной среды по методу Марии Монтессори	Комплект Монтессори-материалов (упражнения в практической жизни, сенсорика, математика, язык, космическое воспитание, маркерная доска), методический материал, нормативные документы по организации социального обслуживания
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-12	Компьютер-12 шт., интерактивная доска-1шт, проектор-1шт. Альт Образование 8 (лицензия № ААО.0006.00, договор № ДС 14-2017 от 27.12.2017
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-14	Компьютер-5шт, МФУ-1шт, учебная доска-1шт, пробковая доска-1шт. Альт Образование 8 (лицензия № ААО.0006.00, договор № ДС 14-2017 от 27.12.2017
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-14а	Экран-1шт, учебная доска-1шт.
г. Красноярск, ул.	Компьютер-1шт., ноутбук-2шт., принтер-1шт., планшет-3шт.,

Взлетная, д. 20, ауд. 3-15 «Ресурсный центр поддержки людей с комплексными нарушениями здоровья (одновременным нарушением слуха и зрения)»	ноутбук-трансформер-1шт., магнитно-маркерная доска-1шт., учебно-методическая литература. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-16	Компьютер-2шт., МФУ-2шт., комплект материалов по психологии (учебная, учебно-методическая литература). Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-16а	Проектор-1шт., ноутбук-1шт., макет строения человека-1шт., макет внутренних органов человека-1шт., компьютер-1шт. Linux Mint – (Свободная лицензия GPL)
г. Красноярск, ул. Взлетная, д. 20, ауд. 3-18	Маркерная доска-1шт., интерактивная доска-1шт.
<b>Аудитории для самостоятельной работы</b>	
г. Красноярск, ул. Ады Лебедевой, д.89, ауд. 1-05 Центр самостоятельной работы	<u>компьютер- 15 шт., МФУ-5 шт.</u> Microsoft® Windows® Home 10 Russian OLP NL AcademicEdition Legalization GetGenuine (ОЕМ лицензия, контракт № Tr000058029 от 27.11.2015); Kaspersky Endpoint Security – Лиц сертификат №1B08-190415- 050007-883-951; 7-Zip - (Свободная лицензия GPL); Adobe Acrobat Reader – (Свободная лицензия); Google Chrome – (Свободная лицензия); Mozilla Firefox – (Свободная лицензия); LibreOffice – (Свободная лицензия GPL); XnView – (Свободная лицензия); Java – (Свободная лицензия); VLC – (Свободная лицензия). Гарант - (договор № КРС000772 от 21.09.2018) КонсультантПлюс (договор № 20087400211 от 30.06.2016);  <u>ноутбук-10 шт.</u> Альт Образование 8 (лицензия № ААО.0006.00, договор № ДС 14- 2017 от 27.12.2017
г. Красноярск, ул. Взлетная, 20 ауд. 2-09 Ресурсный центр	Компьютер-13шт., ноутбук-2шт., научно-справочная литература. Альт Образование 8 (лицензия № ААО.0006.00, договор № ДС 14- 2017 от 27.12.2017
г. Красноярск, ул.	Компьютер -1шт.

Взлетная 20 ауд. 3-09	Microsoft® Windows® 8.1 Professional (ОЕМ лицензия, контракт № 20А/2015 от 05.10.2015); Kaspersky Endpoint Security – Лиц сертификат №1В08-190415-050007-883-951; 7-Zip - (Свободная лицензия GPL); Adobe Acrobat Reader – (Свободная лицензия); Google Chrome – (Свободная лицензия); Mozilla Firefox – (Свободная лицензия); LibreOffice – (Свободная лицензия GPL); XnView – (Свободная лицензия); Java – (Свободная лицензия); VLC – (Свободная лицензия); КонсультантПлюс (договор № 20087400211 от 30.06.2016)
--------------------------	--