

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Щёкина Вера Викторовна
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.05.2023 19:45
Уникальный программный идентификатор:
a2232a55157e576551a8999b1191c91af5898942642d536b0c373a454e57789



**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования**

«Благовещенский государственный педагогический университет»

ОСНОВНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА

Рабочая программа дисциплины

УТВЕРЖДАЮ

**Декан факультета педагогики
и психологии ФГБОУ ВО «БГПУ»**

 **А.А. Клёцкина**

«22» мая 2023 г.

**Рабочая программа дисциплины
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

**Направление подготовки
44.03.03 СПЕЦИАЛЬНОЕ (ДЕФЕКТОЛОГИЧЕСКОЕ) ОБРАЗОВАНИЕ**

**Профиль
«ДЕФЕКТОЛОГИЯ (ДОШКОЛЬНАЯ)»**

**Уровень высшего образования
БАКАЛАВРИАТ**

**Принята на заседании кафедры
логопедии и олигофренопедагогики
(протокол № __7 от «15» мая 2023 г.)**

Благовещенск 2023

СОДЕРЖАНИЕ

1 ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	3
2 УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКОЕ ПЛАНИРОВАНИЕ	4
3 СОДЕРЖАНИЕ ТЕМ (РАЗДЕЛОВ)	6
4 МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (УКАЗАНИЯ) ДЛЯ СТУДЕНТОВ ПО ИЗУЧЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	8
5 ПРАКТИКУМ ПО ДИСЦИПЛИНЕ	11
6 ДИДАКТИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ КОНТРОЛЯ (САМОКОНТРОЛЯ) УСВОЕННОГО МАТЕРИАЛА.....	33
7 ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ	44
В ПРОЦЕССЕ ОБУЧЕНИЯ	44
8 ОСОБЕННОСТИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ	44
9 СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННЫХ РЕСУРСОВ	45
10 МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКАЯ БАЗА	45
11 ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ И ДОПОЛНЕНИЙ	47

1 ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1.1 Цель дисциплины: снабдить педагога-дефектолога конкретными знаниями по общей и медицинской генетике, позволяющими сформировать его научное мировоззрение и помочь ему найти правильные приемы в коррекционно-воспитательной работе.

В настоящее время доказано большое значение генетических факторов в происхождении психического недоразвития, сенсорных нарушений, речевых расстройств и отклонений в эмоционально-волевой сфере у детей. Адекватная оценка функциональных возможностей организма и разработка эффективных методов коррекции аномального развития невозможны без глубокого понимания причин и механизмов формирования отклонений в развитии.

1.2 Место дисциплины в структуре ООП: Дисциплина «Основы генетики» относится к дисциплинам обязательной части блока Б1 (Б1. О.18)

Генетика тесно связана со специальной и возрастной психологией, коррекционной педагогикой, с другими дисциплинами медико-биологического цикла.

Задачей дисциплины является закрепление школьных знаний по общей генетике, составляющей теоретическую базу для медицинской генетики, а также освоение современных представлений о причинах и механизмах наследственных заболеваний человека и знакомство с новыми достижениями в лечении генетических болезней. Коротко дисциплина знакомит студентов с медицинскими вопросами диагностики наследственных болезней, их лечения и профилактики.

1.3 Дисциплина направлена на формирование следующих компетенций: УК-1, ОПК-8:

УК-1. Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач, **индикаторами** достижения которой является:

- УК-1.1 Демонстрирует знание особенностей системного и критического мышления и готовность к нему.
- УК-1.2 Находит и критически анализирует информацию, необходимую для решения поставленной задачи.
- УК-1.3 Аргументированно формирует собственное суждение и оценку информации, принимает обоснованное решение.

ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний; **индикатором** достижения которой является:

- ОПК-8.1 Применяет методы анализа педагогической ситуации, профессиональной рефлексии на основе специальных научных знаний.

1.4 Перечень планируемых результатов обучения. В результате изучения дисциплины студент должен

- знать:

- место генетики в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики;
- основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики;
- терминологию основных понятий генетики;
- классификацию наследственных болезней; наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии;
- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью, методы их диагностики, лечение и коррекция;
- принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; медицинский прогноз;

• возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды.

Уметь и владеть:

• собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдаемого расщепления.

• устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот.

• распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру.

• оказать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью.

• способствовать интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями развития в общество.

1.5 Общая трудоемкость дисциплины «Основы генетики» составляет 4 зачетные единицы (144ч.).

Программа предусматривает изучение материала на лекциях и практических занятиях. Предусмотрена самостоятельная работа студентов по темам и разделам. Проверка знаний осуществляется фронтально, индивидуально.

1.6 Объем дисциплины и виды учебной деятельности

Объем дисциплины и виды учебной деятельности (очная форма обучения)

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр 4
Общая трудоемкость	144	144
Аудиторные занятия	54	54
Лекции	22	22
Практические занятия	32	32
Самостоятельная работа	54	54
Вид итогового контроля	36	экзамен

Объем дисциплины и виды учебной деятельности (заочная форма обучения)

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр 5	Семестр 6
Общая трудоемкость	144	72	72
Аудиторные занятия	16	10	6
Лекции	4	4	-
Практические занятия	12	6	6
Самостоятельная работа	119	62	57
Вид итогового контроля	9	-	экзамен

2 УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКОЕ ПЛАНИРОВАНИЕ

2.1 Очная форма обучения

Учебно-тематический план

№	Наименование тем (разделов)	Всего часов	Аудиторные занятия		Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	
1.	Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека.	16	2	8	6

	Взаимодействие генов. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности.				
2.	Изменчивость. Ген и среда. Норма реакции.	10	4		6
3.	Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания. Хромосомные нарушения и их значение.	14	2	6	6
4.	Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью.	10	4		6
5.	Наследственные формы интеллектуальных нарушений.	10	2	2	6
6.	Наследственная патология органов чувств. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.	12	2	4	6
7.	Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.	12	2	4	6
8.	Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.	12	2	4	6
9.	Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.	12	2	4	6
Экзамен		36			
ИТОГО		144	22	32	54

Интерактивное обучение по дисциплине

№	Наименование темы	Вид занятия	Форма интерактивного занятия	Кол-во часов
1.	Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности.	ЛК	Презентации с использованием различных вспомогательных средств	2
2.	Наследственные формы интеллектуальных нарушений	ПР	Анализа конкретных ситуаций	2

3.	Наследственные болезни человека	ПР	Работа в малых группах	2
4.	Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.	ПР	Моделирование ситуаций	2
5.	Хромосомные и геномные синдромы с эмоционально-личностными расстройствами.	ПР	Дискуссия	2
6.	Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата	ПР	Работа в малых группах	2
ИТОГО				12

3 СОДЕРЖАНИЕ ТЕМ (РАЗДЕЛОВ)

Тема 1. Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности

История развития генетики. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности. Основоположники генетики (Г. Мендель, Т. Морган и др.). Вклад отечественных ученых в развитие генетики (Н.И. Вавилов, С.С. Четвериков, С.Н. Давиденко, А.А. Прокофьева-Бельговская и др.). Формулировка законов наследственности (законов Г. Менделя). Их расшифровки на основе хромосомной теории наследственности. Галоидный и диплоидный набор хромосом. Гены и их формы (аллели). Гомозиготные и гетерозиготные по данному гену организмы. Норма реакции. Современное состояние генетики: синтез классической генетики и молекулярной биологии. Представление о геноме. Программа “Геном человека”.

Представление о гене как участке ДНК. Этапы реализации генетической информации: ДНК – РНК – белок – признак. Структура гена и свойства генетического кода. Дифференциальная активность генов. Возникновение генной инженерии.

Характеристика генотипа как системы взаимодействующих генов. Взаимодействия между генами в генотипе. Взаимодействия аллельных генов. Доминантность и рецессивность. Генетика определения пола у человека. Наследственность, сцепленная с полом. Взаимодействие неаллельных генов при формировании количественных и сложных признаков. Значение дозового баланса генов.

Тема 2. Изменчивость. Ген и среда

Изменчивость. Генотип и фенотип. Норма реакции. Врожденные аномалии. Тератогенные факторы. Виды изменчивости. Мутации, виды мутации.

Тема 3. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания. Хромосомные нарушения и их значение

Хромосомный уровень организации наследственного материала. Структурно-функциональная организация клетки. Жизненный цикл клетки. Химический состав и структурная организация хроматина ядра. Структура хроматина на разных фазах клеточного цикла. Хромосомы делящихся клеток. Кариотип человека. Аутосомы и половые хромосомы. Современные методы цитогенетического анализа. Хромосомные и геномные мутации.

Основные способы передачи наследственной информации. Митоз. Распределение материала материнских хромосом между дочерними клетками в митозе. Мейоз как редук-

ционное деление. Оогенез и сперматогенез человека. Оплодотворение. Чередование диплоидный и гаплоидной фаз жизненного цикла.

Тема 4. Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Методы генотерапии. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью

Наследственные болезни человека. Хромосомные и геномные болезни (синдромы Дауна, Шершевского-Тернера, Клайнфельтера и др.). Моногенные болезни (фенилкетонурия, нейросенсорная глухота и др.). Причины разного типа мутаций. Мутагены и их классификация. Спонтанный мутагенез. Роль ферментных систем в коррекции мутаций. Частота наследственных аномалий. Роль возраста родителей в частоте проявления наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней. Действие генов в онтогенезе. Провоцирующее влияние среды в развитии наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью. Лечение наследственных болезней. Современные достижения генотерапии.

Тема 5. Наследственные формы интеллектуальных нарушений

Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Моногенные болезни. Наследственные энзимопатии. Анатомические и функциональные нарушения головного мозга. Анэнцефалия, микроцефалия, гидроцефалия. Олигофрения. Механизм проявления и характер наследования моногенных болезней с интеллектуальными нарушениями на примерах фенилкетонурии, галактоземии и др. рецессивных болезней обмена. Наследование доминантных болезней.

Хромосомные и геномные синдромы с интеллектуальными и эмоционально-личностными расстройствами. Синдром Дауна: трисомная и транслокационная формы болезни. Мозаичная форма синдрома. Другие примеры хромосомных и геномных синдромов.

Тема 6. Наследственная патология органов чувств. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения

Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Наследственные заболевания органа слуха. Общие представления о строении уха. Понятие о проводниковой и нейросенсорной глухоте. Аномалии слуха, контролируемые рецессивными аутосомными генами. Синдром Ушера. Аутосомно-доминантные формы глухоты. Синдром Варденбурга. Х-сцепленная глухота.

Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения. Наследственные заболевания органа зрения. Общие представления о развитии глаза. Нарушения остроты зрения. Близорукость. Нарушения цветовосприятия. Дальтонизм. Наследственная атрофия зрительного нерва. Пигментная дегенерация сетчатки. Нарушения внутриглазного давления.

Тема 7. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата

Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Функциональные расстройства речи. Задержки формирования речи. Наследственное заикание. Полигенная природа нарушений. Речевые расстройства в сочетании с поражениями органов слуха и зрения.

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата. Мышечные дистрофии. Врожденные дефекты скелета. Аномалии речевого аппарата. Расщелины губы и неба.

Тема 8. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения

Роль наследственного фактора в формировании шизофрении, эпилепсии и аффективных расстройств. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств. Этиология и патогенез раннего детского аутизма. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения.

Тема 9. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

Составление и анализ родословных. Вопросы диагностики некоторых типов наследственных болезней. Генная диагностика. Цитогенетическая диагностика. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Расчеты риска для некоторых типов наследственных болезней. Роль пренатальной диагностики для профилактики распространения наследственных болезней. Лечение отдельных видов генных болезней.

4 МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ (УКАЗАНИЯ) ДЛЯ СТУДЕНТОВ ПО ИЗУЧЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Усвоение материала дисциплины на лекциях, семинарах и в результате самостоятельной подготовки и изучения отдельных вопросов дисциплины, позволят обучающемуся подойти к промежуточному контролю подготовленным, и потребует лишь повторения ранее пройденного материала. Знания, накапливаемые постепенно в различных ракурсах, с использованием противоположных мнений и взглядов на ту или иную проблему являются глубокими и качественными, и позволяют формировать соответствующие компетенции как итог образовательного процесса.

Для систематизации знаний по дисциплине первоначальное внимание обучающегося следует обратить на рабочую программу курса, которая включает в себя темы и основные проблемы дисциплины, в рамках которых и формируются вопросы для промежуточного контроля. Поэтому обучающийся, заранее ознакомившись с программой курса, может лучше сориентироваться в последовательности освоения курса с позиций организации самостоятельной работы.

Лекция. Работа на лекции является очень важным видом деятельности обучающихся для изучения дисциплины. Краткие записи лекций (конспектирование) помогают усвоить материал. Написание конспекта лекций: кратко, схематично, последовательно фиксировать основные положения, выводы, формулировки, обобщения; пометать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Конспект лучше подразделять на пункты, параграфы, соблюдая красную строку. Принципиальные места, определения, формулы следует сопровождать замечаниями: «важно», «особо важно», «запомнить» и т.п. или подчеркивать красной ручкой. Целесообразно разработать собственную символику, сокращения слов, что позволит сконцентрировать внимание обучающегося на важных сведениях.

Работая над конспектом лекций, всегда следует использовать не только учебник, но и ту литературу, которую дополнительно рекомендовал лектор. По результатам работы с конспектом лекции следует обозначить вопросы, термины, материал, который вызывают

трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удастся разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю на практическом занятии. Лекционный материал является базовым, с которого необходимо начать освоение соответствующей темы

Практические (семинарские) занятия. Проработка рабочей программы дисциплины, уделяя особое внимание целям и задачам, структуре и содержанию дисциплины. Ознакомление с темами и планами практических (семинарских) занятий. Анализ учебной литературы, после чего работа с рекомендованной дополнительной литературой. Конспектирование источников. Подготовка ответов к контрольным вопросам, просмотр рекомендуемой литературы. Прослушивание аудио- и видеозаписей по заданной теме, решение генетических задач.

Устные выступления обучающихся по контрольным вопросам семинарского занятия. Выступление на семинаре должно быть компактным. Обучающийся должен излагать (не читать) материал выступления свободно. Необходимо концентрировать свое внимание на том, что выступление должно быть обращено к аудитории, а не к преподавателю, т.к. это значимый аспект профессиональных компетенций.

По окончании семинарского занятия обучающемуся следует повторить выводы, сконструированные на семинаре, проследив логику их построения, отметив положения, лежащие в их основе. Для этого обучающемуся в течение семинара следует делать пометки. Более того, в случае неточностей и (или) непонимания какого-либо вопроса пройденного материала обучающемуся следует обратиться к преподавателю.

Устный опрос. Устный опрос - это средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выявление объема знаний у обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Проблематика, выносимая на устный опрос определена в заданиях для самостоятельной работы обучающегося, а также может определяться преподавателем, ведущим семинарские занятия. Во время проведения собеседования обучающийся должен уметь обсудить с преподавателем соответствующую проблематику на уровне диалога.

Сообщение является самым простым видом работы. Как правило, оно:

- готовится по одному вопросу и посвящено более глубокому его изложению, чем обычно, на семинарском занятии;
- объемом не превышает 5-10 страниц, написанных от руки;
- не требует специального оформления.

Чтобы сделать сообщение, не нужно ничего выдумывать. Достаточно найти журнальную или газетную статью по конкретной теме, отличающуюся актуальностью и новизной, а также воспользоваться специальной учебной или научной литературой (монография, брошюра, сборник научных статей, рецензия, аннотация, тезисы доклада, учебное и методическое пособие), выбрать из этого материала несколько интересных фактов, сведений и рассказать о них аудитории.

Самостоятельная работа проводится с целью: систематизации и закрепления полученных теоретических знаний и практических умений, обучающихся; углубления и расширения теоретических знаний у обучающегося; формирования умений использовать учебную и специальную литературу; развития познавательных способностей и активности обучающихся: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности, организованности; формирование самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, совершенствованию и самоорганизации; формирования компетенций; развитию исследовательских умений обучающихся.

Формы и виды самостоятельной работы обучающихся: чтение основной и дополнительной литературы – самостоятельное изучение материала по рекомендуемым литературным источникам; работа с библиотечным каталогом, самостоятельный подбор необхо-

димой литературы; работа со словарем, справочником; поиск необходимой информации в сети Интернет; конспектирование источников; реферирование источников; составление аннотаций к прочитанным литературным источникам; составление рецензий и отзывов на прочитанный материал; составление обзора публикаций по теме; составление и разработка словаря; подготовка к различным формам текущей и промежуточной аттестации (зачету); самостоятельное выполнение практических заданий.

Самостоятельная работа может осуществляться индивидуально или группами обучающихся в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы, уровня сложности, уровня умений обучающихся. Контроль самостоятельной работы обучающихся предусматривает: соотнесение содержания контроля с целями обучения; объективность контроля; валидность контроля (соответствие предъявляемых заданий тому, что предполагается проверить); дифференциацию контрольно-измерительных материалов. Формы контроля самостоятельной работы: просмотр и проверка выполнения самостоятельной работы преподавателем; организация самопроверки, взаимопроверки выполненного задания в группе; обсуждение результатов выполненной работы на занятии; проведение письменного опроса; проведение устного опроса; организация и проведение индивидуального собеседования; организация и проведение собеседования с группой; защита отчетов о проделанной работе.

При подготовке к экзамену необходимо ориентироваться на конспекты лекций, рабочую программу дисциплины, учебную и рекомендуемую литературу. Основное в подготовке к сдаче экзамена это повторение всего материала дисциплины, по которому необходимо сдавать зачет. В период подготовки обучающийся вновь обращается к уже изученному (пройденному) учебному материалу. Подготовка обучающегося к экзамену включает в себя три этапа: самостоятельная работа в течение семестра; непосредственная подготовка в дни, предшествующие экзамену по темам курса; подготовка к ответу на задания. Экзамен проводится по вопросам, охватывающим весь пройденный материал дисциплины, включая вопросы, отведенные для самостоятельного изучения. Для успешной сдачи экзамена по дисциплине обучающиеся должны принимать во внимание, что все основные категории дисциплины, которые указаны в рабочей программе, нужно знать, понимать их смысл и уметь его разъяснить; указанные в рабочей программе формируемые компетенции в результате освоения дисциплины должны быть продемонстрированы обучающимся; готовиться к экзамену необходимо начинать с первой лекции и первого практического занятия.

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов по дисциплине

№	Наименование раздела (темы)	Формы/виды самостоятельной работы	Количество часов, в соответствии с учебно-тематическим планом
1.	Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/12
2.	Изменчивость. Ген и среда. Норма реакции.	Собеседование. Разноуровневые задания	6/12
3.	Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип.	Тест	6/14

	Методы дифференциального окрашивания. Хромосомные нарушения и их значение.		
4.	Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/14
5.	Наследственные формы интеллектуальных нарушений.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/14
6.	Наследственная патология органов чувств. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/14
7.	Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/12
8.	Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.	Собеседование (устный ответ на занятии)	6/14
9.	Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.	Сообщение	6/13
	ИТОГО		54/119

5 ПРАКТИКУМ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
для студентов, обучающихся на очном отделении

Тема 1. Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности

Практическое занятие № 1
Тема: Молекулярные основы наследственности

Вопросы для обсуждения:

1. Строение нуклеиновых кислот. ДНК и РНК.

2. Репликация ДНК. Функциональное значение этого процесса, определение и характеристика. Репарация ДНК.
3. Транскрипция и трансляция – стадии синтеза белка.
4. Генетический код. Свойства кода.
5. Организация генов и их классификация.
6. Видимое строение хромосом и их морфология
7. Тонкая структура хромосом человека.
8. Классификация хромосом человека.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. На фрагменте одной цепи ДНК нуклеотиды располагаются в последовательности ТТЦТЦТАЦГТАТ. Нарисуйте схему двух цепочечной молекулы ДНК. Каким свойством вы руководствовались?
2. Участок полипептида представлен следующими аминокислотами: - сер – вал – глут – мет – тир – ала – вал -. Какое количество нуклеотидов входит в состав гена?
3. На каком этапе клеточного цикла происходит репликация?
4. В чем сущность процессов трансляции и транскрипции?
5. Что такое репарация?
6. Что такое хромосома, хроматида, хромонема, хроматин?
7. Что такое кариотип?
8. Какие основные химические соединения входят в ДНК?
9. Сколько нуклеотидов входит в состав кодона и антикодона?

Практическое занятие № 2-3

Тема: Основные закономерности наследования признаков. Решение задач на законы Менделя и Моргана

Цель занятия: на основе знания закономерностей наследования признаков научиться:

1. выписывать типы гамет, образуемые организмами с заданными генотипами;
2. кратко записывать условие генетических задач;
3. решать ситуационные задачи по генетике.

Задание 1. Выпишите все типы гамет, образуемые организмами, имеющими следующие генотипы: AA, bb, Aa, MmPP, PpKk, AAbbCcKkPP, AaBbCc.

Выписывая гаметы, необходимо помнить, что у организма, гомозиготного по одному (AA) или нескольким (aabbcc) генам, все гаметы одинаковы по этим генам, так как несут один и тот же аллель. В случае гетерозиготности по одному гену (Aa) организм образует два типа гамет, несущие разные его аллели. Дигетерозиготный организм (AaBb) образует четыре типа гамет. В целом организм образует тем больше типов гамет, чем по большему числу генов он гетерозиготен. Общее количество типов гамет равно 2^n , где n – число генов в гетерозиготном состоянии. Выписывая гаметы, необходимо руководствоваться законом «чистоты» гамет, в соответствии с которым каждая гамета несет по одному из каждой пары аллельных генов. В связи с этим в каждом конкретном случае в гамете должно быть столько генов, сколько их пар содержится в диплоидном генотипе организма.

Задание 2. Решите следующие ситуационные задачи, кратко записав их условия.

1. У человека полидактилия (шестипалость) определяется доминантным геном. Его рецессивный аллель обуславливает развитие нормального количества пальцев. От брака гетерозиготных шестипалых родителей родился ребенок с шестью пальцами. Можно ли ожидать появления у них детей с нормальным количеством пальцев?

2. У человека аллель гена, вызывающий фенилкетонурию, рецессивен по отношению к его аллелю, обеспечивающему нормальный обмен аминокислоты фенилаланин. Может ли от брака больной женщины с нормальным гетерозиготным мужчиной родиться ребенок с фенилкетонурией?

3. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а курчавые волосы – над гладкими. Голубоглазый курчавый мужчина, гетерозиготный по гену формы волос, женился на гомозиготной кареглазой женщине, имеющей гладкие волосы. Какие дети могут родиться в этой семье?

4. У человека умение лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, а близорукость – над нормальным зрением. Мужчина и женщина, оба правши, страдающие близорукостью, вступили в брак. У них родилось трое детей: близорукий правша, близорукий левша и правша с нормальным зрением. Каковы генотипы родителей?

Задание 3. Научитесь кратко записывать условие генетической ситуационной задачи и ее решение.

При краткой записи условия генетической задачи доминантный признак обозначают прописной (А), а рецессивный – строчной (а) буквой с обозначением соответствующего варианта признака. Генотип организма, имеющего доминантный признак, без дополнительных указаний на его гомо- или гетерозиготность в условии задачи, обозначается А?, где вопрос отражает необходимость установления генотипа в ходе решения задачи. Генотип организма с рецессивным признаком всегда гомозиготен по рецессивному аллелю – аа. Признаки, сцепленные с полом обозначаются в случае Х-сцепленного наследования как Х или Х^а.

1. У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в Х-хромосоме и не имеет аллеля в Y- хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией, выходит замуж за здорового по этому признаку мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?
2. У человека дальтонизм определяется рецессивным аллелем гена, расположенного в Х-хромосоме и не имеющего аллельного гена в Y- хромосоме. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок дальтоник. Каков пол ребенка?
3. Сколько типов гамет образует голубоглазый мужчина дальтоник? Кареглазая, гетерозиготная по этому гену женщина, отец которой был гемофиликом?
4. У человека наличие веснушек – доминантный аутосомный признак, а дальтонизм – рецессивный, сцепленный с полом признак. Гетерозиготная женщина с веснушками, имеющая отца дальтоника, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, не имеющего веснушек. Какое потомство может быть от такого брака?

Практическая работа № 4

Тема: Основные типы взаимодействия неаллельных генов

Вопросы для обсуждения:

1. Что такое взаимодействие генов? Опишите этот п-п на примере наследования гребней у кур.
2. Что такое явление эпистаза? Какие гены называются супрессорными?
3. В чем состоит п-п комплиментарного взаимодействия генов?
4. Что такое полимерное наследование?
5. Что такое плейотропия? Приведите примеры плейотропного действия генов у дрозофилы, гороха и человека.

Взаимодействия между генами в генотипе играют немаловажную роль в реализации информации, заключенной в каждом отдельном гене. Генные взаимодействия происходят на разных уровнях: в отдельных случаях непосредственно в генетическом материале клеток; между иРНК и образующимися полипептидами в процессе биосинтеза белка; между продуктами разных генов. Большинство признаков организма являются результатом действия не одной пары аллельных генов, а нескольких неаллельных генов.

Полимерия – тип взаимодействия неаллельных генов, при котором на один признак влияет несколько разных, но сходно действующих генов; большинство количественных признаков организма определяется полигенами – системой неаллельных генов, контролирующей синтез одинаковых полипептидных последовательностей. Взаимодействие заключается в суммировании действия этих аллелей во всех парах полимерных генов. При этом степень выраженности признака зависит от количества соответствующих аллелей (P₂ P₂ P₃ P₃ – максимальная пигментация; p₁ p₁ p₂ p₂ p₃ p₃ – минимальная пигментация).

Комплементарность – развитие определенного признака возможно лишь при наличии в генотипе двух неаллельных доминантных генов (A? B? - признак), так как каждый из этих генов в отдельности не обеспечивает его развития (A?bb, aaB?; aabb – признак отсутствует).

Эпистаз – проявление гена, определяющего какой-то признак, подавляется неаллельным ему эпистатическим геном, находящимся в доминантном (доминантный эпистаз) или гомозиготном рецессивном (рецессивный эпистаз) состоянии.

Вопросы для самопроверки

1. Какие виды взаимодействия неаллельных генов вы знаете?
2. Что такое комплементарное взаимодействие генов?
3. Что такое эпистаз? Какие виды эпистаза вы знаете?
4. Что такое полимерное взаимодействие генов? Какие признаки организма наследуются полимерно?
5. Нарушает ли взаимодействие между неаллельными генами закон независимого наследования их?

Тема 3. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания. Хромосомные нарушения и их значение

Практическая работа № 5-6

Тема: Цитологические основы размножения и наследственности

Вопросы для обсуждения:

1. Клеточный цикл. Интерфаза и ее стадии.
2. Типы деления клеток (амитоз, митоз, мейоз).
3. Цитологические основы бесполого размножения. Митоз, его фазы.
4. Охарактеризуйте поведение хромосом в различных фазах митоза.
5. Биологическое значение митоза.
6. Цитологические основы полового размножения.
7. Биологический смысл мейоза.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Перечислите известные вам типы деления клеток у человека, дайте их характеристику.
2. Могут ли соматические клетки в норме у человека иметь 45, 46, 47 хромосом? Обоснуйте ответ.
3. В каком из периодов клеточного цикла и фаз митоза хромосома состоит из одной хроматиды?

4. Какая стадия митоза является наиболее благоприятной для изучения хромосом?
5. Что означает термин «кроссинговер»?
6. Когда происходит удвоение вещества хромосомы?
7. Когда происходит обмен генетическим материалом между хромосомами?
8. Правомочно ли называть интерфазу «паузой» между двумя мейотическими делениями?
9. Сколько хроматид отойдет к полюсам в анафазе – 2 в мейозе у человека?
10. Сколько бивалентов образуется в клетках человека и сколько хроматид в профазе – I и профазе - II мейоза.

Практическое занятие № 7

Тема: Биологические основы наследственности человека. Гаметогенез

Вопросы для обсуждения

1. Гаметогенез. Особенности развития мужских гамет. Периоды сперматогенеза.
2. Особенности оогенеза. Периоды развития женских гамет.
3. Оплодотворение. Этапы оплодотворения.
4. Особенности раннего онтогенеза. Этапы пренатального развития.
5. Характеристика тератогенов и их роль.
6. Нерегулярные типы полового размножения (партеногенез, гиногенез и андрогенез).

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Дать характеристику периодов сперматогенеза и оогенеза.
2. Что такое оплодотворение? Назовите этапы оплодотворения.
3. Что такое тератогены?

Тема 5. Наследственные формы интеллектуальных нарушений

Практическая работа № 8

Тема: Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте

Вопросы для обсуждения:

1. Общая характеристика интеллектуальных нарушений
2. Генетика умственной отсталости (эпидемиология, этиология)
3. Синдромы интеллектуальных нарушений (на выбор один из синдромов)

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Назвать клинические признаки олигофрении (своими словами).
2. Чем отличается термин «деменция» от термина «олигофрения». Почему эти нарушения можно разграничить только у детей после трех лет?
3. Сколько % случаев умственной отсталости имеют генетическое происхождение?
4. Какова генетическая причина умственной отсталости? (назвать четыре причины и привести примеры).
5. Как часто встречается умственной отсталость в популяции человека? (указать % и кол-во человек).
6. Почему легкие формы умственной отсталости называют «семейными»? Назвать генетические причины легкой формы умственной отсталости. Какие патологии преобладают среди детей с легкими формами умственной отсталости?
7. Назвать генетические причины тяжелой формы умственной отсталости.

Тема 6. Наследственная патология органов чувств. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения

**Практическая работа № 9-10
Тема: Генетика сенсорных нарушений**

Вопросы для обсуждения

1. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей.
2. Типы наследования нарушений слуха (рецессивный, доминантный, сцепленный с полом и др.)
3. Синдромальные формы нарушений слуха.
4. Этиология нарушения зрения и сложных дефектов сенсорных систем.
5. Аномалии глазного яблока и болезни роговицы.
6. Аномалии хрусталика и радужки. Заболевания сетчатки.
7. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Каковы генотипы слышащих родителей, имеющих глухих детей?
2. В каких синдромах часто проявляется катаракта?
3. Чем отличаются понятия «глухота» и «тугоухость».
4. Что нарушается при нейросенсорной глухоте, и что нарушается при кондуктивной глухоте?
5. Какова роль генетического фактора в нарушении слуха? И какие могут быть генетические нарушения слуха?
6. Как часто встречается нарушение слуха в популяции человека? (указать % и кол-во человек).
7. Нарушение каких структур слухового анализатора описаны в научной литературе, почему встречается так много нарушений?
8. Какова частота разных типов наследования в нарушении слуха?
9. Сколько известно рецессивных и доминантных генов, обуславливающих нарушение слуха?
10. Как в родословной наследуется врожденная рецессивная и доминантная нейросенсорная глухота?
11. Чем характеризуется детская прогрессирующая тугоухость?

Тема 7. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата

**Практическая работа № 11-12
Тема: Роль генетических факторов в этиологии речевых и интеллектуальных нарушений у детей.**

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей

Вопросы для обсуждения:

1. Общие вопросы развития и нарушения речи
2. Генетическая обусловленность ринолалии и дислалии
3. Расстройства экспрессивной и импрессивной речи
4. Роль генетических факторов в развитии дислексии и дисграфии
5. Генетическая обусловленность заикания
6. Речевые расстройства при РДА и шизофрении
7. Нарушения речи при синдроме ломкой X-хромосомы и синдроме Дауна

8. Типы наследования деформации позвоночника
9. Наследственные болезни нервно-мышечной системы

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Наследуется ли дислексия?
2. Какие факторы способствуют нормальному развитию речи у ребенка?
3. Каким методом генетики человека подтверждается роль наследственных факторов в речевых нарушениях? И что доказано этим методом?
4. Что такое полиморфизм параметров речевого развития?
5. Что такое полигенная система речевого развития?
6. На какие особенности фенотипа необходимо обращать внимание при логопедическом обследовании?
7. Дать характеристику генетических причин ринолалии.
8. Назвать генетические причины других нарушений речи.
9. Почему мальчики чаще страдают нарушениями речи?
10. При каких наследственных болезнях отмечается карликовость?

Тема 8. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения

Практическая работа № 13-14

Тема: Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведений и детских психических расстройств

Вопросы для обсуждения:

1. Нарушение поведения при шизофрении и аффективных расстройствах
2. Генетика дезадаптации при нарушениях поведения и психоподобных состояний
3. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме
4. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях
5. Генетика эпилептических синдромов у детей
6. Синдром дефицита внимания и гиперактивности
7. Синдром Жилиа де ля Туретта

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Привести данные подтверждающие роль генетических факторов в возникновении РДА (результаты близнецовых исследований).
2. Назвать основные проявления РДА у детей.
3. Объяснить мультифакторный механизм наследования нарушения поведения.
4. Какова основная задача использования клинико-генеалогического метода в исследовании эпилепсии.
5. Привести данные близнецового метода, подтверждающие роль генетических факторов в развитии СДВГ.

Тема 8. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

Практическая работа № 15

Тема: Общая характеристика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование

Вопросы для обсуждения:

1. Особенности проявлений наследственных болезней (период распознавания, прогрессиентность, множественность проявления, семейный характер, резистентность и др.)
2. Симптоматическое лечение наследственных болезней
3. Патогенетическое лечение наследственных болезней
4. Этиологическое лечение наследственных болезней
5. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования
6. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию
7. Пренатальная диагностика: показания, методы.
8. Трудности морально-этического характера при медико-генетическом консультировании.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется?
2. Какие наследственные болезни поддаются коррекции с помощью диетотерапии?
3. Какие основные требования к заболеваниям, подлежащим пренатальной диагностике?
4. Какие методы окраски хромосом применяются для диагностики геномных мутаций.
5. В чем заключается клиническая диагностика наследственных болезней?

Практическая работа № 16

Тема: Методы исследования генетики человека

Вопросы для обсуждения:

1. Характеристика клинико-генеалогического метода.
2. Особенности близнецового метода.
3. Антропогенный метод генетики человека.
4. Популяционно-генетический и цитогенетический методы.
5. Иммуногенетический метод генетики человека

Контрольные вопросы для самопроверки:

1. Назовите преимущества человека как объекта генетического исследования.
2. В чем трудности генетического изучения человека?
3. Какой метод исследования генетики человека описывает генотип, а какой фенотип?
4. Какое практическое значение имеет исследование полового хроматина?
5. Назовите особенности:
 - аутосомно-доминантного наследования;
 - аутосомно-рецессивного наследования;
 - наследования, сцепленного с полом.

Литература:

1. Асанов, А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей / А.Ю. Асанов [и др.]. – М.: Академия, 2003. – 224 с.
2. Мастюкова, Е.М. Основы генетики / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Владос, 2001. – 368 с.
3. Мутовин, Г. Р. Основы клинической генетики / Г. Р. Мутовин. — М., 1997.
4. Приходченко, Н.Н. Основы генетики человека / Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурят. – Ростов-на-Дону: Феникс, 1997. – 368 с.
5. Равич-Щербо, И.В. Психогенетика / И.В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко — М., 1999.

6. Топорнина, Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2001. – 96 с.

7. Шевченко, В.А. Генетика человека / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2002. – 360 с.

ПРАКТИКУМ ДИСЦИПЛИНЫ для студентов заочной формы обучения

Тема 1. Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности

Практическая работа № 1

**Тема: Основные закономерности наследования признаков.
Решение задач на законы Менделя и Моргана**

Цель занятия: на основе знания закономерностей наследования признаков научиться:

- 4.выписывать типы гамет, образуемые организмами с заданными генотипами;
- 5.кратко записывать условие генетических задач;
- 6.решать ситуационные задачи по генетике.

Задание 1. Выпишите все типы гамет, образуемые организмами, имеющими следующие генотипы: AA, bb, Aa, MmPP, PpKk, AAbbCcKkPP, AaBbCc.

Выписывая гаметы, необходимо помнить, что у организма, гомозиготного по одному (AA) или нескольким (aabbcc) генам, все гаметы одинаковы по этим генам, так как несут один и тот же аллель. В случае гетерозиготности по одному гену (Aa) организм образует два типа гамет, несущие разные его аллели. Дигетерозиготный организм (AaBb) образует четыре типа гамет. В целом организм образует тем больше типов гамет, чем по большему числу генов он гетерозиготен. Общее количество типов гамет равно 2^n , где n – число генов в гетерозиготном состоянии. Выписывая гаметы, необходимо руководствоваться законом «чистоты» гамет, в соответствии с которым каждая гамета несет по одному из каждой пары аллельных генов. В связи с этим в каждом конкретном случае в гамете должно быть столько генов, сколько их пар содержится в диплоидном генотипе организма.

Задание 2. Решите следующие ситуационные задачи, кратко записав их условия.

5. У человека полидактилия (шестипалость) определяется доминантным геном. Его рецессивный аллель обуславливает развитие нормального количества пальцев. От брака гетерозиготных шестипалых родителей родился ребенок с шестью пальцами. Можно ли ожидать появления у них детей с нормальным количеством пальцев?

6. У человека аллель гена, вызывающий фенилкетонурию, рецессивен по отношению к его аллелю, обеспечивающему нормальный обмен аминокислоты фенилаланин. Может ли от брака больной женщины с нормальным гетерозиготным мужчиной родиться ребенок с фенилкетонурией?

7. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а курчавые волосы – над гладкими. Голубоглазый курчавый мужчина, гетерозиготный по гену формы волос, женился на гомозиготной кареглазой женщине, имеющей гладкие волосы. Какие дети могут рождаться в этой семье?

8. У человека умение лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, а близорукость – над нормальным зрением. Мужчина и женщина, оба правши, страдающие близорукостью, вступили в брак. У них родилось трое детей: близорукий правша, близорукий левша и правша с нормальным зрением. Каковы генотипы родителей?

Задание 3. Научитесь кратко записывать условие генетической ситуационной задачи и ее решение.

При краткой записи условия генетической задачи доминантный признак обозначают прописной (А), а рецессивный – строчной (а) буквой с обозначением соответствующего варианта признака. Генотип организма, имеющего доминантный признак, без дополнительных указаний на его гомо- или гетерозиготность в условии задачи, обозначается А?, где вопрос отражает необходимость установления генотипа в ходе решения задачи. Генотип организма с рецессивным признаком всегда гомозиготен по рецессивному аллелю – аа. Признаки, сцепленные с полом обозначаются в случае Х-сцепленного наследования как Х или Х^а.

5. У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в Х-хромосоме и не имеет аллеля в Y- хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией, выходит замуж за здорового по этому признаку мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?
6. У человека дальтонизм определяется рецессивным аллелем гена, расположенного в Х-хромосоме и не имеющего аллельного гена в Y- хромосоме. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок дальтоник. Каков пол ребенка?
7. Сколько типов гамет образует голубоглазый мужчина дальтоник? Кареглазая, гетерозиготная по этому гену женщина, отец которой был гемофиликом?
8. У человека наличие веснушек – доминантный аутосомный признак, а дальтонизм – рецессивный, сцепленный с полом признак. Гетерозиготная женщина с веснушками, имеющая отца дальтоника, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, не имеющего веснушек. Какое потомство может быть от такого брака?

Практическая работа № 2

Тема: Основные типы взаимодействия неаллельных генов

Вопросы для обсуждения:

6. Что такое взаимодействие генов? Опишите этот п-п на примере наследования гребней у кур.
7. Что такое явление эпистаза? Какие гены называются супрессорными?
8. В чем состоит п-п комплиментарного взаимодействия генов?
9. Что такое полимерное наследование?
10. Что такое плейотропия? Приведите примеры плейотропного действия генов у дрозофилы, гороха и человека.

Взаимодействия между генами в генотипе играют немаловажную роль в реализации информации, заключенной в каждом отдельном гене. Генные взаимодействия происходят на разных уровнях: в отдельных случаях непосредственно в генетическом материале клеток; между иРНК и образующимися полипептидами в процессе биосинтеза белка; между продуктами разных генов. Большинство признаков организма являются результатом действия не одной пары аллельных генов, а нескольких неаллельных генов.

Полимерия – тип взаимодействия неаллельных генов, при котором на один признак влияет несколько разных, но сходно действующих генов; большинство количественных признаков организма определяется полигенами – системой неаллельных генов, контролирующих синтез одинаковых полипептидных последовательностей. Взаимодействие заключается в суммировании действия этих аллелей во всех парах полимерных генов. При этом степень выраженности признака $P \square P \square$ зависит от количества соответствующих аллелей ($P_2 P_2 P_3 P_3$ – максимальная пигментация; $p_1 p_1 p_2 p_2 p_3 p_3$ – минимальная пигментация).

Комплементарность – развитие определенного признака возможно лишь при наличии в генотипе двух неаллельных доминантных генов (А? В? - признак), так как каждый из этих генов в отдельности не обеспечивает его развития (А?вв, ааВ?; аавв – признак отсутствует).

Эпистаз – проявление гена, определяющего какой-то признак, подавляется неаллельным ему эпистатическим геном, находящимся в доминантном (доминантный эпистаз) или гомозиготном рецессивном (рецессивный эпистаз) состоянии.

Вопросы для самопроверки

6. Какие виды взаимодействия неаллельных генов вы знаете?
7. Что такое комплементарное взаимодействие генов?
8. Что такое эпистаз? Какие виды эпистаза вы знаете?
9. Что такое полимерное взаимодействие генов? Какие признаки организма наследуются полимерно?
10. Нарушает ли взаимодействие между неаллельными генами закон независимого наследования их?


Пример выполнения упражнения тренинга

Задание 1. Решите следующую ситуацию. Проанализируйте полимерное взаимодействие генов.

Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие – все доминантные гены и рост 180 см. определить рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

Решение

Предварительно заполните таблицу, подобрав к каждому алгоритму конкретное соответствие из данного задания.

№ п/п	Алгоритм	Конкретное соответствие данной ситуации предложенному алгоритму
1.	Анализ полимерного взаимодействия генов наследуемого признака. Определить генотипы потомков.	Брак P ₁ P ₁ P ₂ P ₂ P ₃ P ₃ x p ₁ p ₁ p ₂ p ₂ p ₃ p ₃ : у потомков проявится рост 100% (165 см)
2.	Составление решетки Пеннета.	Гаметы (G) P ₁ P ₂ P ₃ и p ₁ p ₂ p ₃  P ₁ p ₁ P ₂ p ₂ P ₃ p ₃ 165 см.

Задание 2. Решите следующую ситуацию. Проанализируйте проявление наследуемого признака при комплементарном взаимодействии генов, когда признак проявляется

только при наличии двух неаллельных доминантных генов АаВв. Составьте решетки Пеннета.

№ п/п	Алгоритм	Конкретное соответствие данной ситуации предложенному алгоритму
1.	Анализ развития определенного признака признака при наличии в генах двух неаллельных доминантных генов.	Брак АаВв х аавв: признак проявится лишь в 25 % случаев или 3:1. Брак ААВВ х аавв: признак проявится в 100 % случаев. Брак АаВв х АаВв: проявление признака составит соотношение 9:7.
2.	Составление решетки Пеннета.	Гаметы АВ; аВ; Ав; ав; ав Гаметы АВ; ав Гаметы АВ; аВ; Ав; ав Генотипы

Задание 3. Решите следующую ситуацию. Проанализируйте эпистатическое взаимодействие генов. Ген К не препятствует синтезу пигмента в коже, контролирующегося группой полимерных генов А. Его рецессивный аллель к в гомозиготном состоянии эпистатичен к генам А.

Решение

Предварительно заполните таблицу, подобрав к каждому алгоритму конкретное соответствие из данного задания.

№ п/п	Алгоритм	Конкретное соответствие данной ситуации предложенному алгоритму
1.	Анализ проявления признака в присутствии эпистатического гена; к – ген-подавитель. Скрещивание ККААА'А' х ккааа'а'. Все потомки проявили признак. Скрещивание КкАаА'а х кАаА'а': потомки проявляют признак 9:7.	Эпистатический ген к. скрещивание ККААА'А' х ккааа'а'. Все потомки проявили признак КкАаА'а'.
2.	Составление решетки Пеннета.	Гаметы G КАА'; каа' Генотип КкАаА'а': 100 % потомков с проявленным признаком (темнокожие).

Тема 3. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания. Хромосомные нарушения и их значение

Практическая работа № 3

Тема: Цитологические основы размножения и наследственности. Гаметогенез

Вопросы для обсуждения:

1. Клеточный цикл. Интерфаза и ее стадии. Типы деления клеток (амитоз, митоз, мейоз).
2. Цитологические основы бесполого размножения. Митоз, его фазы.

3. Охарактеризуйте поведение хромосом в различных фазах митоза. Биологическое значение митоза.
4. Цитологические основы полового размножения. Биологический смысл мейоза.
5. Гаметогенез. Особенности развития мужских гамет. Периоды сперматогенеза. Особенности оогенеза. Периоды развития женских гамет.
6. Оплодотворение. Этапы оплодотворения. Особенности раннего онтогенеза. Этапы пренатального развития.
7. Характеристика тератогенов и их роль.

Определение клеточного цикла записать в тетрадь. Графически изобразить клеточный цикл в виде круга, указав интерфазу, ее три стадии и митоз. При характеристике интерфазы обратить внимание на продолжительность и значение каждой стадии (Q1; S; Q2).

В основе передачи наследственной информации лежит деление клеток. Дать определение основных типов деления: амитоз, митоз, мейоз. Привести примеры, какие клетки делятся таким способом (присущи ли человеку).

Митотическое деление начинается делением ядра (кариокинезом). Дать характеристику основных стадий по порядку. Обратите внимание на особенности строения, форму, «поведение» хромосом в профазе, метафазе, анафазе и телофазе. Заканчивается деление делением цитоплазмы (цитокинезом). Отметьте особенности этого процесса. У животных – образуется перетяжка, постепенно разделяющая клетку на две, у растений деление завершается формированием фрагмопласта – новой клеточной стенки между дочерними ядрами.

Обратите внимание, что наиболее характерный, лежащий в основе изменений хромосом – цикл спирализации – деспирализации хромосом, или хромосомных нитей. Схематически изобразить процесс митоза. Охарактеризовать биологическое значение митоза. Клетка вступает в деление с диплоидным набором хромосом. Вспомните о вегетативном размножении, клонировании как примере вегетативного размножения животных.

Контрольные вопросы для самопроверки

11. Перечислите известные вам типы деления клеток у человека, дайте их характеристику.
12. Могут ли соматические клетки в норме у человека иметь 45, 46, 47 хромосом? Обоснуйте ответ.
13. В каком из периодов клеточного цикла и фаз митоза хромосома состоит из одной хроматиды?
14. Какая стадия митоза является наиболее благоприятной для изучения хромосом?

Мейоз – это способ деления половых клеток (гамет). Состоит из двух последовательных делений ядра, каждое из которых состоит из про-, мета-, ана-, телофазы с индексами I или II.

При изучении стадий мейоза, обратите внимание на профазу I. Это сложно организованная стадия, подразделяется на 5 этапов: лептотену, зиготену, пахитену, диплотену, диакинез. В результате в диакинезе образуются биваленты, которые располагаются по периферии ядра. Обратите внимание, что на стадии зиготены происходит конъюгация гомологичных хромосом, а на стадии пахитены – кроссинговер (взаимный обмен гомологичных участков хроматид). (Дать определение этих процессов).

В конце анафазы I к полюсам расходятся хромосомы, состоящие из двух хроматид, прикрепленных к одной центромере. Затем дать характеристику второго деления мейоза. Охарактеризовать биологическое значение мейоза. Схематически изобразить этапы. Составить таблицу сходства и отличия мейоза и митоза по фазам.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Что означает термин «кроссинговер»?
2. Когда происходит удвоение вещества хромосомы?
3. Когда происходит обмен генетическим материалом между хромосомами?
4. Правомочно ли называть интерфазу «паузой» между двумя мейотическими делениями?

5. Сколько хроматид отойдет к полюсам в анафазе – 2 в мейозе у человека?
6. Сколько бивалентов образуется в клетках человека и сколько хроматид в профазе – I и профазе - II мейоза.

Процесс формирования гамет у двуполых организмов называется гаметогенезом. В зависимости от того, какие формируются гаметы, он будет называться оогенезом (развитие женских гамет) или сперматогенезом (развитие мужских гамет).

Составить схему оогенеза и сперматогенеза, выделяя четыре периода: размножения, роста, созревания и формирования. Обратите внимание на название половых клеток в каждом периоде, время, когда этот период начинается и заканчивается, на процессы митоза и мейоза. Сравните сперматогенез и оогенез.

Дайте определение оплодотворения, определите его биологическое значение. Выделите три последовательных этапа: сближение сперматозоида и яйцеклетки, прикрепление сперматозоида к поверхности яйцеклетки и контактное взаимодействие, третий период начинается после проникновения сперматозоида в яйцеклетку.

В результате оплодотворения образуется зигота с диплоидным набором хромосом с новыми комбинациями генов и признаков. Восстановление диплоидного набора – сигнал к запуску первого митоза. Далее проходят все этапы пренатального развития: дробление, гаструляция, нейруляция. Дать характеристику этих этапов, обратить внимание на сроки формирования зародышевых листков (эктодермы, энтодермы, мезодермы). Отметить основные морфогенетические процессы развития человека.

Процесс индивидуального развития организма, начинающийся с момента оплодотворения, имеет ряд критических периодов. Критические периоды – это этапы в онтогенезе, когда организм является наиболее уязвимым к различным факторам, воздействующим на организм. Группу факторов, которые приводят к развитию грубых аномалий, называют тератогенами, а науку, изучающую эти аномалии, тератологией. В 1923 г. были выдвинуты три основных положения тератологии:

- один и тот же тератоген при воздействии на разных стадиях развития может вызвать различные аномалии;
- одна и та же аномалия может быть следствием действия разных тератогенов;
- тип аномалий зависит от стадии развития.

Приведите примеры тератогенных факторов (физических, химических, биологических), выделите критические периоды в онтогенезе и покажите, к развитию каких аномалий может привести действие этих факторов.

Контрольные вопросы для самопроверки

4. Дать характеристику периодов сперматогенеза и оогенеза.
5. Что такое оплодотворение? Назовите этапы оплодотворения.
6. Что такое тератогены?

Тема 5. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Тема 6. Наследственная патология органов чувств. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения

Практическая работа № 4

Тема: Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте. Генетика сенсорных нарушений

Вопросы для обсуждения:

1. Общая характеристика интеллектуальных нарушений
2. Генетика умственной отсталости (эпидемиология, этиология)

3. Синдромы интеллектуальных нарушений (на выбор один из синдромов)
4. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей
5. Типы наследования нарушений слуха (рецессивный, доминантный, сцепленный с полом и др.)
6. Синдромальные формы нарушений слуха
7. Этиология нарушения зрения и сложных дефектов сенсорных систем
8. Аномалии глазного яблока и болезни роговицы
9. Аномалии хрусталика и радужки. Заболевания сетчатки
10. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах

Проблемы умственной отсталости в настоящее время приобретает все большую актуальность. Понятие об умственной отсталости является достаточно обобщенным, включающим стойкие нарушения интеллекта.

Среди клинических форм умственной отсталости выделяют олигофрению и деменцию. При олигофрении выделяют три степени умственного недоразвития: дебильность, имбицильность и идиотию (дать их характеристику).

Вклад генетических факторов в происхождение умственной отсталости колеблется в широких пределах. При легких формах умственной отсталости генетические факторы играют большую роль, чем при более тяжелых. (Охарактеризовать тяжелые и легкие формы умственной отсталости, их этиологию).

Ведущую структуру многих наследственных синдромов составляют различные варианты психического недоразвития. При этом наиболее часто отмечается сочетание интеллектуальных и речевых расстройств. В настоящее время особенно важна ранняя диагностика синдромальных форм аномалий развития. (Раскрыть несколько синдромов: синдром Нуна; Рубинштейна-Тейби; Вильямса (лицо эльфа) и др.).

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Назвать клинические признаки олигофрении (своими словами).
2. Чем отличается термин «деменция» от термина «олигофрения». Почему эти нарушения можно разграничить только у детей после трех лет?
3. Сколько % случаев умственной отсталости имеют генетическое происхождение?
4. Какова генетическая причина умственной отсталости? (назвать четыре причины и привести примеры).
5. Как часто встречается умственной отсталость в популяции человека? (указать % и кол-во человек).
6. Почему легкие формы умственной отсталости называют «семейными»? Назвать генетические причины легкой формы умственной отсталости. Какие патологии преобладают среди детей с легкими формами умственной отсталости?
7. Назвать генетические причины тяжелой формы умственной отсталости.

Проблеме изучения патологии слуховой функции уделяется много внимания в настоящее время. По степени выраженности различают два вида нарушений слуховой функции – глухоту и тугоухость. (Дать краткую характеристику, выделить причины, вызывающие данные патологии).

Генетические дефекты слуха могут наследоваться по аутосомно-рецессивному, аутосомно-доминантному и сцепленному с полом типу.

Частота генетических дефектов слухового восприятия у детей с разным типом наследования

Тип	ЗДхЗД	ГЛхГЛ	ГЛхЗД	Всего

наследования	(число детей)	(число детей)	(число де- тей)	(число де- тей)	%
Аутосомно-рецессивный	315	30	4	349	80,2
Аутосомно-доминантный	33	29	19	81	18,6
Рецессивный Х-сцепленный	5	-	-	5	1,2
Всего	353	59	23	435	100

Примечание:

ЗД х ЗД – семьи со здоровыми родителями;

ГЛ х ГЛ – семьи с двумя глухими родителями;

ГЛ х ЗД – семьи с одним глухим родителем.

Охарактеризовать наиболее частые синдромы, сочетающиеся с нарушениями слуха: синдром Ваарденбурга, Ушера, Пендреда, Жервелла-Ланге-Нильсена.

75 % случаев слепоты в детском возрасте считаются наследственно обусловленными. Часто встречаются различные врожденные аномалии глаз. Они могут проявляться в виде микрофтальмии (уменьшения размера глазного яблока). Дать характеристику наследственных дефектов органа зрения: болезни роговицы, аномалии хрусталика, радужки, заболевания сетчатки.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Каковы генотипы слышащих родителей, имеющих глухих детей?
2. В каких синдромах часто проявляется катаракта?
3. Чем отличаются понятия «глухота» и «тугоухость».
4. Что нарушается при нейросенсорной глухоте, и что нарушается при кондуктивной глухоте?
5. Какова роль генетического фактора в нарушении слуха? И какие могут быть генетические нарушения слуха?
6. Как часто встречается нарушение слуха в популяции человека? (указать % и кол-во человек).
7. Нарушение каких структур слухового анализатора описаны в научной литературе, почему встречается так много нарушений?
8. Какова частота разных типов наследования в нарушении слуха?
9. Сколько известно рецессивных и доминантных генов, обуславливающих нарушение слуха?
10. Как в родословной наследуется врожденная рецессивная и доминантная нейросенсорная глухота?
11. Чем характеризуется детская прогрессирующая тугоухость?

Тема 7. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата

Практическая работа № 5

Тема: Роль генетических факторов в этиологии речевых и интеллектуальных нарушений у детей.

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей

Вопросы для обсуждения:

10. Общие вопросы развития и нарушения речи
11. Генетическая обусловленность ринолалии и дислалии
12. Расстройства экспрессивной и импрессивной речи

13. Роль генетических факторов в развитии дислексии и дисграфии
14. Генетическая обусловленность заикания
15. Речевые расстройства при РДА и шизофрении
16. Нарушения речи при синдроме ломкой X-хромосомы и синдроме Дауна
17. Типы наследования деформации позвоночника
18. Наследственные болезни нервно-мышечной системы

Начальные этапы становления речи в значительной степени определяется генотипом. Дать характеристику основных типов нарушения речи: ринолалии, дислалии, дислексии, дисграфии, заикания. Общая характеристика речевых расстройств при проявлении раннего детского аутизма (РДА), при детской шизофрении, при синдроме ломкой X-хромосомы, синдроме Дауна.

В настоящее время выделена группа наследственно обусловленных нарушений, вследствие которых развиваются деформации опорно-двигательного аппарата. Установлена роль наследственных характеров в происхождении таких нарушений опорно-двигательного аппарата, как врожденный вывих бедра, косолапость, синдактилии, полидактилии, сколиоз и другие врожденные деформации. Раскрыть этиологию синдрома Марфана, миопатии Дюшенна и др.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Наследуется ли дислексия?
2. Какие факторы способствуют нормальному развитию речи у ребенка?
3. Каким методом генетики человека подтверждается роль наследственных факторов в речевых нарушениях? И что доказано этим методом?
4. Что такое полиморфизм параметров речевого развития?
5. Что такое полигенная система речевого развития?
6. На какие особенности фенотипа необходимо обращать внимание при логопедическом обследовании?
7. Дать характеристику генетических причин ринолалии.
8. Назвать генетические причины других нарушений речи.
9. Почему мальчики чаще страдают нарушениями речи?
10. При каких наследственных болезнях отмечается карликовость?

Тема 8. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения

Практическая работа № 6

Тема: Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведений и детских психических расстройств

Вопросы для обсуждения:

8. Нарушение поведения при шизофрении и аффективных расстройствах
9. Генетика дезапатии при нарушениях поведения и психоподобных состояний
10. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме
11. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях
12. Генетика эпилептических синдромов у детей
13. Синдром дефицита внимания и гиперактивности
14. Синдром Жилия де ля Туретта

Генетика поведенческих расстройств является крайне актуальной и мало разработанной в общей и детской психиатрии проблемой. Однако хорошо известна роль генетических факторов в формировании эмоционально-личностных нарушений и девиантных форм поведения у детей и подростков. Дать характеристику нарушений форм поведения при шизофрении, эпилепсии, психопатоподобных состояниях.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Привести данные подтверждающие роль генетических факторов в возникновении РДА (результаты близнецовых исследований).
2. Назвать основные проявления РДА у детей.
3. Объяснить мультифакторный механизм наследования нарушения поведения.
4. Какова основная задача использования клинико-генеалогического метода в исследовании эпилепсии.
5. Привести данные близнецового метода, подтверждающие роль генетических факторов в развитии СДВГ.

Литература:

1. Асанов, А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей / А.Ю. Асанов [и др.]. – М.: Академия, 2003. – 224 с.
2. Мастюкова, Е.М. Основы генетики / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Владос, 2001. – 368 с.
3. Мутовин, Г. Р. Основы клинической генетики / Г. Р. Мутовин. — М., 1997.
4. Приходченко, Н.Н. Основы генетики человека / Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурат. – Ростов-на-Дону: Феникс, 1997. – 368 с.
5. Равич-Щербо, И.В. Психогенетика / И.В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко — М., 1999.
6. Топорнина, Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2001. – 96 с.
7. Шевченко, В.А. Генетика человека / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2002. – 360 с.

ЗАДАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ для студентов заочной формы обучения

Задание № 1 Тема: Молекулярные основы наследственности

Вопросы для изучения:

1. Строение нуклеиновых кислот. ДНК и РНК.
2. Репликация ДНК. Функциональное значение этого процесса, определение и характеристика. Репарация ДНК.
3. Транскрипция и трансляция – стадии синтеза белка.
4. Генетический код. Свойства кода.
5. Организация генов и их классификация.
6. Видимое строение хромосом и их морфология
7. Тонкая структура хромосом человека.
8. Классификация хромосом человека.

При подготовке к первому вопросу необходимо обратить внимание, во-первых, на строение ДНК и РНК, вспомнить названия четырех азотистых оснований, которые входят в состав ДНК, дать характеристику принципа комплиментарности; представить общую характеристику ДНК, описав ее основные черты по Д. Уотсону и Ф. Крику.

Существуют три типа матричных процессов в клетках: репликация, транскрипция и трансляция.

Репликация ДНК или идентичное удвоение ДНК. В 1957 году были сформулированы три альтернативные гипотезы репликации ДНК в клетках эукариот:

1. консервативная (молекула ДНК служит матрицей для образования новой двух цепочной молекулы);
2. полуконсервативная (две нити ДНК расплетаются, и каждая служит матрицей для образования новой ДНК);
3. дисперсионная (ДНК распадается на короткие фрагменты, которые являются матрицей. Образованные молекулы ДНК содержат старые и новые фрагменты).

Полуконсервативный метод репликации характерен для всех эукариотов. Изучить строение репликативной вилки. Обратите внимание на роль ферментов (полимеразы и др.) в процессе раскручивания молекул ДНК. И что репликацию претерпевает деспирализованный интерфазный хроматин. Механизм репарации ДНК – «залечивание» повреждений ДНК. Изучите основной путь репарации (3 этапа).

Изучение биосинтеза белка необходимо начать с процесса транскрипции (переписывание). Вспомните принцип комплиментарности и строение РНК, и ее виды. В транскрипции различают три стадии: инициацию (фермент ДНК присоединяется к ДНК), элонгацию (образование РНК) и терминацию (завершение образования РНК на стоп-сигнале).

Трансляция – это перевод генетической информации в последовательность аминокислот в полипептиде. Перевод осуществляется при сложном взаимодействии различных макромолекулярных структур – рибосом, мРНК, тРНК, ферментов, белковых факторов инициации (начала), элонгации (удлинения) и терминации (окончания) трансляции.

Дать характеристику основных участников процесса трансляции – мРНК, рибосомы, тРНК, аминоацетил-тРНК – синтетазы.

После характеристики всех этих процессов необходимо остановиться на изучении генетического кода и его свойствах.

Затем необходимо перейти к строению хромосом, их упаковке по схеме: ДНК → нуклеосомы → хроматиновые петли → хроматиды → хромосомы. Дать характеристику центромеры (или первичной перетяжки), вторичной перетяжке, теломеры.

В зависимости от расположения центромеры назвать типы хромосом (acrocentric, submetacentric, metacentric).

Дать классификацию и номенклатуру хромосом человека, согласно международной конференции (семь групп хромосом).

Контрольные вопросы для самопроверки

- 1) На фрагменте одной цепи ДНК нуклеотиды располагаются в последовательности ТТЦТЦТАЦГТАТ. Нарисуйте схему двух цепочечной молекулы ДНК. Каким свойством вы руководствовались?
- 2) Участок полипептида представлен следующими аминокислотами: - сер – вал – глут – мет – тир – ала – вал -. Какое количество нуклеотидов входит в состав гена?
- 3) На каком этапе клеточного цикла происходит репликация?
- 4) В чем сущность процессов трансляции и транскрипции?
- 5) Что такое репарация?
- 6) Что такое хромосома, хроматида, хромонема, хроматин?
- 7) Что такое кариотип?
- 8) Какие основные химические соединения входят в ДНК?
- 9) Сколько нуклеотидов входит в состав кодона и антикодона?

Задание № 2 Тема: Общая характеристика и лечение наследственных болезней

Вопросы для изучения:

1. Особенности проявлений наследственных болезней (период распознавания, прогрессирующая, множественность проявления, семейный характер, резистентность и др.)

2. Симптоматическое лечение наследственных болезней
3. Патогенетическое лечение наследственных болезней
4. Этиологическое лечение наследственных болезней

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется?
2. Какие наследственные болезни поддаются коррекции с помощью диетотерапии?
3. Какие основные требования к заболеваниям, подлежащим пренатальной диагностике?

Задание № 3 Тема: Медико-генетическое консультирование

Вопросы для изучения:

1. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования
2. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию
3. Пренатальная диагностика: показания, методы.
4. Трудности морально-этического характера при медико-генетическом консультировании.

Контрольные вопросы для самопроверки

1. Какие методы окраски хромосом применяются для диагностики геномных мутаций.
2. В чем заключается клиническая диагностика наследственных болезней?

Задание № 4 Тема: Методы исследования генетики человека

Вопросы для изучения:

1. Характеристика клинико-генеалогического метода.
2. Особенности близнецового метода.
3. Антропогенный метод генетики человека.
4. Популяционно-генетический и цитогенетический методы.
5. Иммуногенетический метод генетики человека

При подготовке к данной работе необходимо остановиться на характеристике наиболее известных методов генетики человека.

Клинико-генеалогический метод – метод составления родословной и ее последующий анализ. Задачей метода является установление наследственного характера признака и определение типа наследования.

Клинико-генеалогический метод начинается с составления родословной (сбор сведений, графическое изображение, анализ родословной). Обратите внимание на основные понятия (пробанд, sibсы), и схематическое изображение (зарисовать в тетрадь основные условные обозначения). Составить схему, по которой собираются сведения о семье (сделать на примере своей семьи). Изучить правила графического изображения родословной. После тщательного анализа родословной, определить тип наследования.

Характерные черты аутосомно-доминантного наследования: признак встречается в родословной часто, практически во всех поколениях с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. Если признак (болезнь) обнаруживается у одного из родителей, то этот признак проявится либо у половины потомства, либо у всего.

Характерные черты аутосомно-рецессивного наследования: признак встречается в родословной редко, не во всех поколениях, с одинаковой частотой у мальчиков и девочек. Признак может проявиться у детей, родители которых им не обладали. Если признак имеет один из родителей, то он может совсем не проявиться у детей или проявиться у половины.

Характерные черты наследования, сцепленного с полом:

X-доминантное наследование.

Признак встречается чаще у лиц женского пола. Если мать больна, а отец здоров, то передача патологического признака происходит вне зависимости от пола. Если болен отец, а мать здорова, то все дочери унаследуют от отца патологический признак. Все сыновья будут здоровы (крисс-кросс наследование).

Х-рецессивное наследование.

Признак (заболевание) встречается чаще у лиц мужского пола. Характерен «перескок» признака через поколение. В семьях, где оба родителя здоровы, могут рождаться 50 % больных сыновей (если мать гетерозиготна). Лица женского пола, обладающие патологическим признаком, могут рождаться только в семьях, где отец болен, а мать гетерозиготна.

У-сцепленное наследования.

Признак встречается только у лиц мужского пола. Признак передается по мужской линии всем сыновьям.

Характерные черты цитоплазматического наследования: признак (заболевание) встречается с одинаковой частотой у обоих полов; признак передается потомкам от матери; больная мать передает признак либо всему потомству, либо только его части в зависимости от попадания в зиготу аномальных плазмогенов от яйцеклетки.

Близнецовый метод позволяет определить роль генетического вклада в наследование сложных признаков и оценить действие таких факторов, как воспитание и обучение. Этапы близнецового исследования (сбор близнецового материала, диагностика зиготности, экспериментальное изучение близнецов и статистическая обработка данных). Дать характеристику монозиготных и дизиготных близнецов. Записать формулу определения коэффициента парной конкордантности (сходства) (К), и наследуемости (Н).

Основа **антропогенетического метода** – проведение стандартных измерений. Дать характеристику некоторых классификаций телосложения человека (система Кречмера, Шелдона, Виолы). Среда антропометрических методов значительное место занимает дерматоглифика. Описать основные узоры на пальцах и ладонях человека (дуга, петли, завиток; полукружная, поперечная, проксимальная, дистальные борозды). Определить значение данного метода для генетики человека.

Изучая **популяционно-генетический (или популяционно-статистический) метод** необходимо осветить его задачи (изучение взаимодействия факторов, влияющих на распределение наследственных признаков и популяций), остановиться на характеристике системы браков (свободное скрещивание, аутбридинг (неизбирательные браки), инбридинг (кровнородственные браки)). Дать характеристику факторов, влияющих на изменение частоты генов в популяции: гибридизация, мутация, дрейф генов, естественный отбор, полиморфизм. Дать понятие генофонда. Изучая закон Харди-Вайберга, привести примеры применения метода при исследовании частот встречаемости наследственных патологий (альбинизм, сахарный диабет).

Основная задача **цитогенетического метода** – изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Дать общую характеристику методов анализа хромосом, остановиться на изучении полового хроматина (его значение, роль и методика определения).

Задачи **иммуногенетического метода** – изучение закономерности наследования механизмов иммунологических процессов. Наследование групп крови системы АВ0 была открыта в 1900 г. Ланштейнером. Дать их характеристику, отметить наследование резус-фактора.

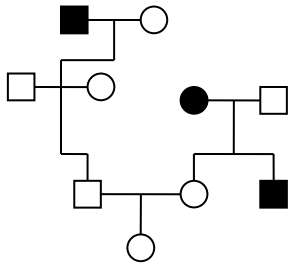
Контрольные вопросы для самопроверки:

1. Назовите преимущества человека как объекта генетического исследования.
2. В чем трудности генетического изучения человека?
3. Какой метод исследования генетики человека описывает генотип, а какой фенотип?
4. Какое практическое значение имеет исследование полового хроматина?
5. Назовите особенности:

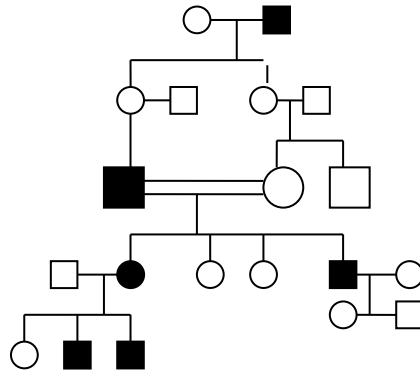
- ауtosомно-доминантного наследования;
- ауtosомно-рецессивного наследования;
- наследования, сцепленного с полом.

Задание 1. Признаки сцеплены с полом. Определите, в какой из половых хромосом локализуется ген, его доминантность или рецессивность, и расставьте генотипы.

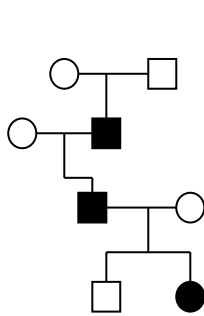
А.



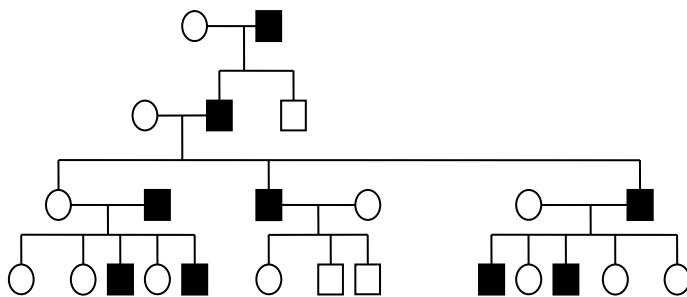
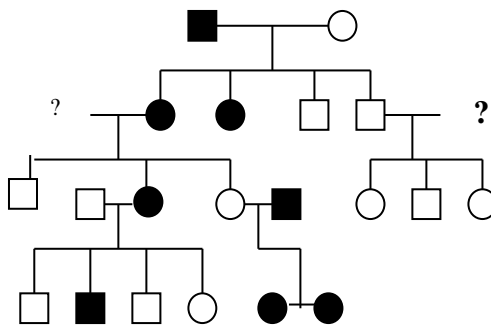
В.



В.



Г.



Д.

Задание 2. Составьте родословную и определите тип наследования одной из форм глаукомы по данным анамнеза.

Пробанд (мужчина) страдает глаукомой. Его два брата и две сестры, а также родители, сестра матери и трое из четырех братьев матери здоровы.

Три сына и две дочери больного брата матери пробанда здоровы. Бабушка пробанда со стороны матери и ее две сестры здоровы. Брат бабушки болен.

Из шести сыновей одной из сестер бабки двое больны. Вторая сестра бабки имеет трех больных сыновей из четырех.

Ее четыре дочери здоровы, и две из них имеют здоровых детей: одна – двух дочерей и одного сына, вторая – одного сына.

Больной брат бабки имеет двух здоровых дочерей, одна из которых бездетна, трех здоровых внуков и одного здорового внука. Один его внук болен.

Родители бабки пробанда здоровы, но мать бабки имеет двух больных братьев. Родители прабабки пробанда здоровы.

6 ДИДАКТИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ КОНТРОЛЯ (САМОКОНТРОЛЯ) УСВОЕННОГО МАТЕРИАЛА

6.1 Оценочные средства, показатели и критерии оценивания компетенций

Индекс компетенции	Оценочное средство	Показатели оценивания	Критерии оценивания сформированности компетенций
УК-1 ОПК-8	Собеседование (устный ответ на занятии)	Низкий (неудовлетворительно)	Студент отвечает неправильно, нечетко и неубедительно, дает неверные формулировки, в ответе отсутствует какое-либо представление о вопросе
		Пороговый (удовлетворительно)	Студент отвечает неконкретно, слабо аргументировано и не убедительно, хотя и имеется какое-то представление о вопросе
		Базовый (хорошо)	Студент отвечает в целом правильно, но недостаточно полно, четко и убедительно
		Высокий (отлично)	Ставится, если продемонстрированы знание вопроса и самостоятельность мышления, ответ соответствует требованиям правильности, полноты и аргументированности.
УК-1 ОПК-8	Тест	Низкий (неудовлетворительно)	Количество правильных ответов на вопросы теста менее 60 %
		Пороговый (удовлетворительно)	Количество правильных ответов на вопросы теста от 61-75 %
		Базовый (хорошо)	Количество правильных ответов на вопросы теста от 76-84 %
		Высокий (отлично)	Количество правильных ответов на вопросы теста от 85-100 %
УК-1, ОПК-8	Разноуровневые задания	Низкий (неудовлетворительно)	Ответ студенту не зачитывается если: <ul style="list-style-type: none"> • Задание выполнено менее, чем на половину; • Студент обнаруживает незнание большей части соответствующего материала, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно излагает материал.
		Пороговый (удовлетворительно)	Задание выполнено более, чем на половину. Студент обнаруживает знание и

			<p>понимание основных положений задания, но:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий; • Не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; • Излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого.
		<p>Базовый (хорошо)</p>	<p>Задание в основном выполнено. Ответы правильные, но:</p> <ul style="list-style-type: none"> • В ответе допущены малозначительные ошибки и недостаточно полно раскрыто содержание вопроса; • Не приведены иллюстрирующие примеры, недостаточно чётко выражено обобщающее мнение студента; • Допущено 1-2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого.
		<p>Высокий (отлично)</p>	<p>Задание выполнено в максимальном объеме. Ответы полные и правильные.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Студент полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий; • Обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры; • Излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка.
<p>УК-1, ОПК-8</p>	<p>Сообщение</p>	<p>Низкий (неудовлетворительно)</p>	<p>Доклад студенту не зачитывается если:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Студент не усвоил значительной части проблемы; • Допускает существенные ошибки и неточности при рассмотрении ее; • Испытывает трудности в практическом применении знаний; • Не может аргументировать научные положения; • Не формулирует выводов и обобщений; • Не владеет понятийным аппаратом.
		<p>Пороговый (удовлетворительно)</p>	<p>Задание выполнено более чем на половину. Студент обнаруживает знание и понимание основных положений задания, но:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Тема раскрыта недостаточно четко и

			<p>полно, то есть студент освоил проблему, по существу излагает ее, опираясь на знания только основной литературы;</p> <ul style="list-style-type: none"> • Допускает несущественные ошибки и неточности; • Испытывает затруднения в практическом применении полученных знаний; • Слабо аргументирует научные положения; • Затрудняется в формулировании выводов и обобщений; • Частично владеет системой понятий.
		Базовый (хорошо)	<p>Задание в основном выполнено:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Студент твердо усвоил тему, грамотно и по существу излагает ее, опираясь на знания основной литературы; • Не допускает существенных неточностей; • Увязывает усвоенные знания с практической деятельностью; • Аргументирует научные положения; • Делает выводы и обобщения; • Владеет системой основных понятий.
		Высокий (отлично)	<p>Задание выполнено в максимальном объеме.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Студент глубоко и всесторонне усвоил проблему; • Уверенно, логично, последовательно и грамотно его излагает; • Опираясь на знания основной и дополнительной литературы, тесно привязывает усвоенные научные положения с практической деятельностью; • Умело обосновывает и аргументирует выдвигаемые им идеи; • Делает выводы и обобщения; • Свободно владеет понятиями.

6.2 Промежуточная аттестация студентов по дисциплине

Текущий контроль проводится для оценки уровня сформированности компетенций, обозначенных в основной образовательной программе, и контроля СРС. Текущий контроль качества знаний и умений проводится:

а) систематически в форме:

- проверки наличия положительных оценок за все предусмотренные виды аудиторной и самостоятельной работ: конспектов, рефератов, защиты презентаций, тестирования, терминологического диктанта, участия в дискуссии;

- контроля режима выполнения практических работ в соответствии с тематическим планированием;

б) периодически (несколько раз в семестр) в форме: тестирования, выполнения контрольных работ.

Промежуточная аттестация является проверкой всех знаний, навыков и умений студентов, приобретённых в процессе изучения дисциплины. Formой промежуточной аттестации по дисциплине является экзамен. Экзамен проводится в традиционной форме в виде ответов на вопросы и устного собеседования по темам лекционного курса или тестирования. Для оценивания результатов освоения дисциплины применяется следующие критерии оценивания.

Критерии оценивания устного ответа на экзамене

Оценка «5» (отлично) ставится, если студент:

1. полно раскрыто содержание материала билета;
2. материал изложен грамотно, в определенной логической последовательности, точно используется терминология;
3. показано умение иллюстрировать теоретические положения конкретными примерами, применять их в новой ситуации;
4. продемонстрировано усвоение ранее изученных сопутствующих вопросов, сформированность и устойчивость компетенций, умений и навыков;
5. ответ прозвучал самостоятельно, без наводящих вопросов;
6. допущены одна – две неточности при освещении второстепенных вопросов, которые исправляются по замечанию.

Оценка «4» (хорошо) ставится, если:

ответ студента удовлетворяет в основном требованиям на оценку «5», но при этом имеет один из недостатков:

1. в изложении допущены небольшие пробелы, не исказившие содержание ответа;
2. допущены один – два недочета при освещении основного содержания ответа, исправленные по замечанию экзаменатора;
3. допущены ошибка или более двух недочетов при освещении второстепенных вопросов, которые легко исправляются по замечанию экзаменатора.

Оценка «3» (удовлетворительно) ставится, если:

1. неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения материала;
2. имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании терминологии, исправленные после нескольких наводящих вопросов;
3. при неполном знании теоретического материала выявлена недостаточная сформированность компетенций, умений и навыков, студент не может применить теорию в новой ситуации.

Оценка «2» (неудовлетворительно) ставится, если:

1. не раскрыто основное содержание учебного материала;
2. обнаружено незнание или непонимание большей или наиболее важной части учебного материала;
3. допущены ошибки в определении понятий, при использовании терминологии, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов.
4. не сформированы компетенции, умения и навыки.

6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов освоения дисциплины

Пример тестовых заданий

1. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:
 - a) 48, XXXY
 - b) 47, XYU
 - c) 46, XY
 - d) 45, Y

2. При фенилкетонурии выявляется:
 - a) гипотирозинемия
 - b) гипофенилаланинемия
 - c) гипоцерулоплазминемия
 - d) гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия

3. Частота кроссинговера зависит от:
 - a) Количества изучаемых генов
 - b) Удвоения хромосом
 - c) Расстояния между генами
 - d) Скорости образования веретен

4. Фермент, распознающий специфическую последовательность нуклеотидов в двойной спирали молекул ДНК, носит название:
 - a) Ревертаза
 - b) Рестриктаза
 - c) РНК-полимераза
 - d) Гомогентиназа

5. Главный фермент, участвующий в репликации:
 - a) РНК-полимераза
 - b) Ревертаза
 - c) Рестриктаза
 - d) ДНК-полимераза

6. Хромосомный набор-это:
 - a) Фенотип
 - b) Генотип
 - c) Кариотип
 - d) Рекомбинант

7. Единица генетического кода
 - a) Динуклеотид
 - b) Триплет
 - c) Пиримидиновое основание
 - d) Интрон

8. К кодирующим участкам ДНК относят:
- Экзоны
 - Интроны
 - Реконы
 - Сайты рескрипции
9. Какие хромосомы относятся к группе C?
- Большие акроцентрические
 - Малые акроцентрические
 - Малые метацентрические
 - Средние метацентрические
 - Большие субметацентрические
10. При митозе осуществляется деление:
- Эквационное
 - Редукционное
 - Рекомбинантное
11. Хромосомные мутации - это:
- Изменение числа хромосом
 - Изменение структуры хромосом, различимое при помощи световой микроскопии
 - Перемещение центромеры по хромосоме
 - Дисбаланс по гетерохроматину
12. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:
- Полипloidией
 - Хромосизмом
 - Генетическим грузом
 - Мозаицизмом
13. Геномные мутации - это:
- Нарушение в структуре гена
 - Изменение числа хромосом
 - Накопление интронных повторов
 - Изменение структуры хромосом
14. Делеция - это:
- Геномная мутация
 - Генная мутация
 - Хромосомная мутация
15. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:
- Хромосомным мутациям
 - Геномным мутациям
 - Генным мутациям
16. Генетический груз - это сумма мутаций:
- Доминантных
 - Нейтральных

- c) Рecessивных в гетерозиготном состоянии
 - d) Всех вредных
 - e) Соматических
17. Тератоген - это фактор, который:
- a) Действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
 - b) Вызывает изменения в хромосомном аппарате
 - c) Вызывает нарушения развития плода
 - d) Определяет появление генокопий
18. Кодоминирование - это взаимодействие между:
- a) Аллелями разных генов
 - b) Аллелями одного и того же гена
 - c) Редкими группами сцепления
 - d) Генами X и Y-хромосом
 - e) Кластерами генов
19. Ген, вызывающий оволосение по краю ушной раковины, находится на хромосоме:
- a) 13
 - b) Y
 - c) 21
 - d) X
 - e) 18
20. Наследуются X-сцепленно доминантно:
- a) Недостаточность Г-6-ФДГ
 - b) Дальтонизм
 - c) Рахит, "резистентный к витамину Д"
 - d) Гемофилия
 - e) Миопатия Беккера
21. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:
- a) 25%
 - b) 0
 - c) 50%
 - d) 100%

ВЫБРАТЬ ВСЕ ПРАВИЛЬНЫЕ ОТВЕТЫ:

22. Для болезни Дауна характерно:
- a) брахицефалия
 - b) расщепление верхней губы и неба
 - c) монголоидный разрез глаз
 - d) поперечная складка на ладони
 - e) макроглоссия
23. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:
- a) арахнодактилия
 - b) брахидактилия
 - c) полидактилия
 - d) брахимелия

24. Для синдрома Эдвардса характерно:
- а) трисомия по 17 хромосоме
 - б) трисомия по 18 хромосоме
 - в) мозаицизм 46 XX/ 47XX + 18
 - г) делеция 18 хромосомы
 - д) дупликация 17 хромосомы
25. Для синдрома Патау характерно:
- а) трисомия по 14 хромосоме
 - б) трисомия по 13 хромосоме
 - в) делеция 18 хромосомы
 - г) мозаицизм 46XY/ 47XY + 13
 - д) дупликация 18 хромосомы
26. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:
- а) первичная аменоррея
 - б) моносомия X
 - в) отрицательный половой хроматин
 - г) выявление симптомов с рождения
 - д) низкий рост
27. Для болезни Дауна характерны изменения кариотипа:
- а) 47 XXУ
 - б) 46XY/47XY+21
 - в) 46XY,t (21,14)
 - г) 47XX+21
 - д) 46XY,del (p5)
28. Клинические признаки синдрома Кляйнфельтера:
- а) дисомия У хромосом
 - б) микроорхидизм
 - в) аспермия
 - г) положительный половой хроматин
 - д) высокий рост
29. Кариотип родителей больного простой трисомией по 21 хромосоме _____ .
30. Больной, с которого начинается родословная называется _____ .
31. При муковисцидозе в потовой жидкости определяется повышенное содержание _____ .
32. Деление клетки, определяющее генетическую изменчивость называется _____ .
33. Удаление интронов при превращении И-РНК в М-РНК носит название _____ .
34. Мутации, которые приводят организм к гибели на стадии зиготы называются _____ .
35. Изменение числа хромосом в одной из пар называется _____ .

**Перечень примерных разноуровневые задания
и заданий для самостоятельной работы**

1. Собрать гениалогические данные, начертить схему своей родословной, пользуясь международными обозначениями. Установить тип наследования изучаемого признака (болезни) и риск передачи его потомкам.
2. Подготовить самостоятельно вопрос «Оогенез и сперматогенез у человека». С какой особенностью мейоза связан рост частоты хромосомных дефектов у детей при увеличении возраста матерей?
3. Подготовить самостоятельно вопрос «Тератогенные факторы и их роль в развитии врожденных аномалий мозга».
4. Пользуясь предложенной схемой, описать генетические нарушения, физиологические отклонения и тип наследования при галактоземии.
5. Как формулируется первый закон Г. Менделя и в чем его суть? Как он конкретно реализуется в семье, где отец имеет группу крови А (по системе АВО), а мать гомозиготный вариант группы крови В?
6. Как формулируется второй закон Г. Менделя и в чем его суть? Как он реализуется при появлении у здоровых родителей детей с аутосомно-рецессивными болезнями?
7. Что явилось предпосылкой для переоткрытия законов Г. Менделя? Хромосомная теория наследования.
8. Понятие «аллель». Понятие полиаллелизма на примере групп крови у человека.
9. Объяснить понятие «гомозиготность и гетерозиготность». По какому типу наследуются болезни, условием проявления которых является гомозиготность по мутантному гену. Привести примеры таких болезней.
10. Каковы основные закономерности аутосомно-доминантного типа наследования? Понятие пенетрантности и экспрессивности.
11. Каковы основные закономерности аутосомно-рецессивного типа наследования. Значение близкородственных браков в возникновении редких заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования.
12. Отец передает заболевание всем своим дочерям и ни одному из своих сыновей. При каком типе наследования это возможно?
13. Что такое мутация? Каковы различия между генными, хромосомными и геномными мутациями?
14. Перечислить геномные нарушения в системе аутосом, обуславливающие синдромы Дауна, Эдвардса и Патау.
15. Численные изменения каких хромосом лежат в основе синдромов Клайнфельтера, Шершевского-Тернера? Каковы фенотипические особенности этих больных?
16. Перечислить цитогенетические формы синдрома Дауна. Как зависит от возраста матери риск рождения ребенка с этой болезнью? Как наследуется транслокационная форма синдрома?
17. Привести примеры наследственных форм глухоты с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным наследованием.
18. Современные методы диагностики наследственных болезней. Пренатальная цитологическая и генная диагностика. Методы диагностики в системе половых хромосом. Понятие полового хроматина.
19. Современные методы профилактики и терапии наследственных болезней. Генная инженерия.

Примерные темы сообщений

1. Что такое ген, какова его первичная функция? Как называется и как устроена значащая единица кода ДНК? Что такое генная мутация?
2. Как устроена молекула ДНК? На каких свойствах ДНК основана генная диагностика?
3. Когда и каким образом удваивается количество хромосом в клетке? Сколько хромосом будет в дочерних клетках после митоза, если в материнской клетке их было 46? Как возникает мозаицизм клеток организма по числу хромосом?
4. Описать основные различия между митозом и мейозом. Что расходуется к полюсам в метафазе первого деления мейоза? А в метафазе второго деления? С какой особенностью мейоза связано увеличение частоты хромосомных дефектов у детей при возрастании возраста матерей?
5. Что такое половые хромосомы и что такое аутосомы? Описать характерные признаки наследования генов, локализованных в X хромосоме (на примере дальтонизма).
6. Какие клетки называются гаплоидными, а какие диплоидными? Если оплодотворить яйцеклетку сперматозоидом, ядро которого убито рентгеновским облучением, каковым будет число хромосом у нового организма: гаплоидным или диплоидным? Как проводится цитогенетический анализ?
7. Какие признаки называются доминантными, а какие рецессивными? Чем бы вы могли объяснить различия в действии аллельных генов? Каковы характерные особенности доминантного типа наследования (рассмотрите на примере синдрома Варденбурга)
8. Какие признаки называются доминантными, а какие рецессивными? Как возникают аллели одних и тех же генов? Каковы характерные особенности рецессивного типа наследования? Какова роль близкородственных браков в передаче рецессивных признаков потомкам?
9. Что является причиной фенилкетонурии: геномная мутация, хромосомная мутация или генная мутация? Каковы биохимические причины поражения мозга при этой болезни?
10. Каковы возможные причины врожденной глухоты? Предположим, что в генетическую консультацию пришла супружеская пара глухих, чтобы узнать, может ли у них родиться глухой ребенок. Какие вопросы, прежде всего, следует задать им, чтобы сделать заключение.
11. Приведите примеры наследственных форм глухоты с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным наследованием.
12. Как известно, главной причиной синдрома Дауна является наличие лишней копии хромосомы 21. Покажите схематически, как проходят оба деления мейоза в этом случае у матери.
13. Покажите схематически, как проходило первое деление мейоза для половых хромосом у отца, если он явился причиной возникновения синдрома Клайнфельтера у сына? Назовите фенотипические признаки этой болезни.
14. Опишите биохимические дефекты, клиническую картину и тип наследования для галактоземии.
15. Опишите цитогенетические нарушения и клиническую картину для синдрома Шершевского-Тернера. С не расхождением половых хромосом в гаметах отца или матери связан этот синдром?
16. Определите возможные группы крови детей, если мать имеет группу В, а отец АВ.
17. Какие генотипы могут иметь дети от брака Rh⁻ матери и Rh⁺ отца и от Rh⁺ родителей?
18. С какой вероятностью у больного фенилкетонурией может родиться ребенок больной той же болезнью?

Вопросы к экзамену «Основы генетики»

1. Генетика и её место в системе естественных наук. Основные этапы развития генетики.
2. Хромосомы: строение, классификация и номенклатура. Понятие кариотипа.

3. Строение нуклеиновых кислот. Генетическая роль ДНК и РНК. Генетический код, его свойства.
4. Современные представления о структуре генома эукариотов. Классификация генов.
5. Доказательство 1 и 2 законов Менделя на основе моногибридного скрещивания. Гипотеза чистоты гамет.
6. Типы межallelных взаимодействий (неполное доминирование, кодоминирование).
7. Наследование при дигибридном скрещивании. Доказательство 3-го закона Менделя. Полигибридное скрещивание, общая формула расщепления.
8. Основные матричные процессы в клетке (репликация, транскрипция и трансляция).
9. Деление клеток, типы деления клеток. Клеточный цикл и его периоды.
10. Митоз. Генетическое и биологическое значение митоза.
11. Мейоз. Генетическое и биологическое значение мейоза.
12. Принцип комплементарного взаимодействия неallelных генов.
13. Эпистатическое взаимодействие неallelных генов. Виды эпистаза, примеры наследования.
14. Полимерное взаимодействие неallelных генов. Наследование количественных и качественных признаков.
15. Наследование признаков сцепленного с полом (1-й закон Моргана)
16. Явления сцепленного наследования (2-й закон Моргана).
17. Сущность хромосомной теории наследственности. Хромосомные карты.
18. Определение пола. Расщепление по полу, гомо- и гетерозиготность пола.
19. Балансовая теория определения пола.
20. Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений у детей.
21. Этиология нарушения зрения и сложных дефектов сенсорных систем.
22. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей.
23. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.
24. Роль генетических факторов в возникновении нарушения поведения (при шизофрении, МДП).
25. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств (дезапационные нарушения, психопатоподобные состояния).
26. Генетика аффективных расстройств.
27. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при РДА.
28. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и повеления.
29. Генетика эпилептических синдромов у детей.
30. Синдром дефицита внимания и гиперактивности. Типы наследования СДВГ.
31. Синдром Жилия де ля Туретта (СТ). Генетика синдрома Туретта.
32. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.
33. Особенности сперматогенеза. Строение мужских гамет.
34. Особенности оогенеза. Строение женских гамет. Стадии развития ооцита.
35. Оплодотворение. Этапы оплодотворения. Особенности раннего онтогенеза. Этапы пренатального развития.
36. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека.
37. Антропометрические методы изучения генетики человека.
38. Близнецовый метод в генетике человека. Коэффициент парной конкордантности (К) и наследуемость (Н).
39. Популяционно-генетический метод. Закон Харди-Вайнберга.
40. Цитогенетический и иммуногенетический методы генетики человека

41. Болезни с наследственным предрасположением (мультифакторные). Характеристика моногенных и полигенных патологий.
42. Хромосомные болезни человека. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней.
43. Генные болезни. Этиология, классификация, клиника генных болезней.
44. Понятие «наследственной» и «врожденной» болезни. Характеристика генетического груза популяции. Классификация и особенности проявления наследственных болезней.
45. Наследственность и изменчивость как диалектическое единство. Комбинативная изменчивость и ее значение.
46. Мутационная изменчивость. Принципы классификаций мутаций.
47. Генные мутации. Механизмы генных мутаций
48. Хромосомные мутации, их виды.
49. Геномные мутации. Виды геномных мутаций.
50. Индуцированный мутационный процесс. Факторы индуцированного мутационного процесса. Тератогены.
51. Модификационная изменчивость, её закономерности, значение. Норма реакции признака.
52. Лечение наследственных болезней. Уровни коррекции в развитии патологического процесса.
53. Медико-генетическое консультирование и диагностика.
54. Характеристика аутосомно-доминантного типа наследования.
55. Характеристика аутосомно-рецессивного типа наследования
56. Характеристика X-сцепленного рецессивного и доминантного типа наследования.

7 ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ В ПРОЦЕССЕ ОБУЧЕНИЯ

Информационные технологии – обучение в электронной образовательной среде с целью расширения доступа к образовательным ресурсам, увеличения контактного взаимодействия с преподавателем, построения индивидуальных траекторий подготовки, объективного контроля и мониторинга знаний студентов.

В образовательном процессе по дисциплине используются следующие информационные технологии, являющиеся компонентами Электронной информационно-образовательной среды БГПУ:

- Корпоративная сеть и корпоративная электронная почта БГПУ;
- Система электронного обучения ФГБОУ ВО «БГПУ»;
- Электронные библиотечные системы;
- Мультимедийное сопровождение лекций и практических занятий.

8 ОСОБЕННОСТИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья применяются адаптивные образовательные технологии в соответствии с условиями, изложенными в раздел «Особенности организации образовательного процесса по образовательным программам для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья» основной образовательной программы (использование специальных учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся не-

обходимую техническую помощь и т.п.) с учётом индивидуальных особенностей обучающихся.

9 СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННЫХ РЕСУРСОВ

9.1 Литература

1. Асанов, А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей / А.Ю. Асанов [и др.]. – М.: Академия, 2003. – 224 с.
1. Бакай, А.В. Генетика: учебник для студ. вузов / А. В. Бакай, И. И. Кочиш, Г. Г. Скрипниченко. – М. : КолосС, 2006. - 446, [1] с.
2. Бертынь, Г.П. Генетика глухоты / Г.П. Бертынь, Т.Б. Глезерман – М., 1976.
3. Бочков, Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков — М., 1997.
4. Генетика психических болезней / Под ред. В.П. Эфроимсона. — М., 1970.
2. Генетика: учебник для студ. вузов / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2006. - 638 с.
5. Григоренко ЕА., Паулз Д.Л. Генетические факторы, влияющие на возникновение девиантных форм развития и детских психических расстройств // Дефектология № 3, 1995.
6. Дубинин, Н.П. Общая генетика / Н.П. Дубинин. – М.: Просвещение, 1986. – 332 с.
7. Задачи по современной генетике: учеб. пособие / В. М. Глазер [и др.] ; [под ред. М. М. Асланяна]. - М. : КДУ, 2005. - 222 с
8. Инге-Вечтомов, С.Т. Генетика с основами селекции / С.Т. Инге-Вечтомов. – М.: Высш. шк., 1989. – 591 с.
9. Козлова, СЛ. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / СЛ. Козлова, Е. Е. Семанова, Н.С. Демикова, О. Н. Блиникова — М., 1996.
10. Маринчева, Г.С. Умственная отсталость при наследственных болезнях / Г.С. Маринчева, В.И. Гаврилов - М., 1988.
11. Мастюкова, Е.М. Основы генетики / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Владос, 2001. – 368 с.
12. Мутовин, Г. Р. Основы клинической генетики / Г. Р. Мутовин. — М., 1997.
13. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002. – 320 с.
14. Приходченко, Н.Н. Основы генетики человека / Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурят. – Ростов-на-Дону: Феникс, 1997. – 368 с.
15. Равич-Щербо, И.В. Психогенетика / И.В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко — М., 1999.
16. Топорнина, Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2001. – 96 с.
17. Фогель, Ф. Генетика человека: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски – М.: Просвещение, 1989. – 480 с.
18. Шевченко, В.А. Генетика человека / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2002. – 360 с.
19. Эфроимсон, В.П. Генетика олигофрении, психозов, эпилепсии. / В.П. Эфроимсон, М.Г. Блюмина — М., 1978.

9.2 Базы данных и информационно-справочные системы

1. Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам». - Режим доступа: <http://www.window.edu.ru/>
2. Портал научной электронной библиотеки. - Режим доступа: <http://elibrary.ru/defaultx.asp>
3. Сайт Российской академии наук. - Режим доступа: <http://www.ras.ru/>

4. Сайт Института научной информации по общественным наукам РАН. - Режим доступа: <http://www.inion.ru>
5. Сайт Министерства науки и высшего образования РФ. - Режим доступа: <https://minobrnauki.gov.ru>
6. Сайт Министерства просвещения РФ. - Режим доступа: <https://edu.gov.ru/>
7. ХРОНОС - всемирная история в интернете (Исторические источники, Биографический указатель, Генеалогические таблицы, Страны и государства, Религии мира, Исторические организации. Имеются в т.ч. материалы по истории России). - Режим доступа: <http://www.hrono.ru>
8. Русский Биографический Словарь - статьи из Энциклопедического Словаря издательства Брокгауз-Ефрон и Нового Энциклопедического Словаря (включает статьи биографии российских деятелей, а также материалы тома «Россия»). - Режим доступа: <http://www.rulex.ru>
9. People'sHistory - биографии известных людей (история, наука, культура, литература и т.д.). - Режим доступа: <https://www.peoples.ru>

9.3 Электронно-библиотечные ресурсы

1. ЭБС «Юрайт». - Режим доступа: <https://urait.ru>
2. Полпред (обзор СМИ). - Режим доступа: <https://polpred.com/news>

10 МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКАЯ БАЗА

Для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации используются аудитории, оснащённые учебной мебелью, аудиторной доской, компьютером с установленным лицензионным специализированным программным обеспечением, с выходом в электронно-библиотечную систему и электронную информационно-образовательную среду БГПУ, мультимедийными проекторами, экспозиционными экранами, учебно-наглядными пособиями.

Самостоятельная работа студентов организуется в аудиториях оснащенных компьютерной техникой с выходом в электронную информационно-образовательную среду вуза, в специализированных лабораториях по дисциплине, а также в залах доступа в локальную сеть БГПУ.

Лицензионное программное обеспечение: операционные системы семейства Windows, Linux; офисные программы Microsoft office, Libreoffice, OpenOffice; Adobe Photoshop, Matlab, DrWeb antivirus и т.п.

Разработчик (составитель): Попова М.Ю., кандидат педагогических наук, доцент.

11 ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ И ДОПОЛНЕНИЙ**Утверждение изменений и дополнений в РПД для реализации в 2023/2024 уч. г.**

РПД обсуждена и одобрена для реализации в 2023/2024 уч. г. на заседании кафедры логопедии и олигофренопедагогики (протокол № 7 от «25» июня 2023 г.). В РПД внесены следующие изменения и дополнения:

№ изменения: 1	
№ страницы с изменением: 1	
Исключить:	Включить:

Утверждение изменений в рабочей программе дисциплины для реализации в 2024/2025 уч. г.