

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ставропольский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины	Основы генетики
Специальность	44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Направленность (специализация)	Логопедия
Форма обучения	очная
Год начала подготовки	2024

Всего ЗЕТ	- 2
Всего часов	- 72
Из них	
аудиторные занятия:	- 42
лекции	- 14
практические занятия	- 28
контроль самостоятельной работы	- 4
Самостоятельная работа	- 26
Промежуточная аттестация:	
зачет	3 семестр

г. Ставрополь, 2024 г.

1. Цель освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины – формирование компетенций, обеспечивающих способность оценивать роль генетических факторов в возникновении различных расстройств у человека для решения профессиональных задач.

Программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по направлению 43.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, утвержденным приказом Минобрнауки России от 22.02.2018 №123.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина относится к основной части ОПОП, её изучение осуществляется в 3 семестре.

Для освоения данной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, сформированные на предыдущем уровне образования.

Знания, умения и навыки, полученные при изучении данной дисциплины необходимы для успешного прохождения педагогической и технологической практики.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Результаты освоения дисциплины сформулированы в соответствии с профессиональным стандартом "Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования) (воспитатель, учитель)", утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 18 октября 2013 г. N 544н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 6 декабря 2013 г., регистрационный N 30550), с изменениями, внесенными приказами Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 25 декабря 2014 г. N 1115н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 19 февраля 2015 г., регистрационный N 36091) и от 5 августа 2016 г. N 422н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 августа 2016 г., регистрационный N 43326) (ТФ-А/01.6).

Коды и содержание индикаторов компетенции	Планируемые результаты обучения (дескрипторы)		
	Знать	Уметь	Владеть навыками
ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний			
Иопк 8.3 Организация различных видов деятельности на основе специальных научных знаний	1. Этические, социальные и юридические проблемы современных молекулярно-генетических исследований. 2. Наследственные причины заболеваний. 3. Значение наследственности и среды в формировании психологических и психофизиологических признаков человека. 4. Фундаментальные законы генетики. 5. Закономерности наследственности и изменчивости живых организмов. 6. Цитологические и молекулярные основы наследственности. 7. Виды и причины изменчивости.	1. Определять возможный генотип человека по фенотипу и наоборот 2. На основании фенотипических признаков диагностировать генетические патологии. 3. Составлять и анализировать родословную. 4. Решать задачи по генетике.	1. Организации различных видов деятельности на основе специальных научных знаний 2. Прогнозирования проявления наследственных болезней в потомстве. 3. Интерпретации специальных научных знаний.

4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов,

выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Семестр	Наименование разделов дисциплины	Контактная аудиторная работа обучающихся с преподавателем в академических часах, в том числе					Самостоятельная работа, в том числе консультации и контроль самостоятельной работы (в акад. часах)		
		Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Лабораторные занятия	Клинические практические занятия	Контроль самостоятельной	Групповые консультации	Самостоятельная работа, в том числе индивидуальные
3 семестр									
3	Раздел I. Введение в дисциплину «Основы генетики»	2							4
3	Раздел II. Наследственность	4	14						8
3	Раздел III. Изменчивость генетического материала	2	4				4		6
3	Раздел IV. Профилактика наследственной патологии	6	10						8
	Итого 3 семестр	14	28				4		26
	Итого по дисциплине:	14	28				4		26
	Часов 72								

5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

5.1 Содержание разделов дисциплины

Код индикатора компетенции	Наименование разделов дисциплины	Краткое содержание разделов и тем
3 семестр		
Иопк 8.3	Раздел I. Введение в дисциплину «Основы генетики»	<i>Тема. Современная генетика как комплексная наука. Основные понятия и положения современной генетики.</i> Современная генетика как комплексная наука, основные разделы. Предмет и задачи генетики. Основные исторические этапы становления генетики как науки. История исследований генетики. Знакомство с трудами основоположников генетики (Гальтона, Менделя, Моргана, Харди, Вайнберга). Изучение трудов российских генетиков (Ю.А.Филиппченко, Н.И.Вавилова, Н.К.Кольцова, С.Н.Давиденкова). Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Хромосомы. Генетический материал, уровни его организации и свойства. Связь дисциплины «Основы генетики» с другими науками.
Иопк 8.3	Раздел II.	<i>Тема. Законы наследственности, установленные Г.</i>

	Наследственность	<i>Менделем Т.Морганом. Хромосомный механизм детерминации пола.</i> Наследственность и её разновидности. Генотип и его структура. Понятие о фенотипе как продукте взаимодействия генотипа и среды. Ген, его строение и функции. Аллель как альтернативная форма гена. Гомозиготность и гетерозиготность следствие комбинации аллелей дикого и мутантного типов. Доминантность и рецессивность – проявления фенотипического признака у гетерозигот. Моногенное наследование. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления признаков. Цитогенетические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении. Правило чистоты гамет. Анализирующие скрещивания. Полигибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание при моногенном наследовании. Закон независимого наследования признаков и его цитогенетические основы. Анализ потомства при полигибридном скрещивании. Общие закономерности полигибридного скрещивания. Работы Т. Х. Моргана и его сотрудников. Сцепленное наследование. Нарушение сцепления, кроссинговер. Механизмы кроссинговера. Биологическое значение кроссинговера. Хромосомная теория наследственности: основные положения. Хромосомные механизмы определения пола. Признаки, сцепленные с полом. <i>Тема. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов</i> Генотип как целостная исторически сложившаяся система взаимодействующих генов. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, свехдоминирование, кодоминирование, аллельное исключение. Понятие о множественном аллелизме. Наследование групп крови. Переливание крови с учетом групповой принадлежности. Классификации генов по их влиянию на признаки. Моногенное наследование. Плейотропное действие генов. Полигенное наследование. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, доминантный и рецессивный эпистаз, полимерия, эффект положения. Наследование резус-фактора. Понятие о резус-конflikте во время беременности. Переливание крови с учетом резус-фактора.
Иопк 8.3	Раздел III. Изменчивость генетического материала	<i>Тема. Ненаследственная изменчивость.</i> Изменчивость, ее формы. Характеристика модификационной изменчивости. Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций. Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций. Причины комбинативной изменчивости. Системы браков в человеческих популяциях. <i>Тема. Мутационная изменчивость как часть наследственной патологии.</i> Мутационный процесс. Мутационная теория. Молекулярные механизмы мутагенеза. Понятие о мутагенах и антимутагенные барьеры в природе и организме человека. Классификация мутаций. Спонтанные (естественные)

		и индуцированные (искусственные) мутации. Рецессивные и доминантные мутации по фенотипическому проявлению. Отличия соматических и генеративных мутаций. Понятие о ядерных и цитоплазматических мутациях. Роль вредных, нейтральных и вредных (летальных и полублетальных) мутаций в адаптационных возможностях организма. Сущность морфологических, физиологических и биохимических мутаций. Характеристика генных, геномных мутаций и хромосомных aberrаций. Методы изучения мутаций. Наследственная патология как часть наследственной изменчивости с вредными признаками.
Иопк 8.3	Раздел IV. Профилактика наследственной патологии	<i>Тема. Медико-генетическое консультирование (МГК).</i> Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения наследственности человека. Генеалогические, близнецовые, кариотипические, биохимические и популяционные методы. Современные молекулярно-генетические методы, лежащие в основе геномных технологий и ДНК-диагностики. <i>Тема. Хромосомные и молекулярные заболевания.</i> Экогенетика человека; фармакогенетика и генетическая токсикология. Этногенетика и этногеномика. Психогенетика. Возможность ранней диагностики личностного потенциала человека. Генетические заболевания, мультифакториальные заболевания с наследственной предрасположенностью. Генные болезни – группа заболеваний с мутациями на геномном уровне. Классификация генных болезней по генетическому принципу. Классификация научной группы ВОЗ. Клиническая картина, причины наиболее частых генных болезней. Принципы лечения генных болезней. Применение хирургического вмешательства при генных болезнях. Реальная генная терапия с помощью генной инженерии. Хромосомные болезни – группа заболеваний с мутациями на хромосомном и геномном уровнях. Классификация хромосомных синдромов. Современные методы ранней диагностики генетических заболеваний. Оценка риска генетических заболеваний в популяциях и семьях. Значение медико-генетических консультаций и пренатальной диагностики в валеологии и здравоохранении. Планирование семьи. Возможности генетической коррекции. Проблемы евгеники и проблемы биоэтики, связанные с генетикой человека.

5.2 Лекции

№ раздела	Наименование лекций	Кол-во часов	Перечень учебных вопросов	Форма проведения
3 семестр				
I	1. Введение в дисциплину «Основы генетики»	2	1. Вступление 2. Основные этапы истории генетики 3. Основные разделы генетики 4. Влияние генетики на другие отрасли биологии 5. Заключение 6. Задание студентам для самостоятельной работы 7. Список рекомендуемой литературы	ОФО

II	2. Законы наследственности, установленные Г.Менделем и Т.Морганом	2	1. Вступление 2. Гибридологический метод 3. Законы Грегора Менделя о моно- и полигибридном скрещивании 4. Сцепленное наследование 5. Хромосомная теория Томаса Моргана 6. Генетика пола 7. Заключение 8. Задание студентам для самостоятельной работы 9. Список рекомендуемой литературы	ОФО
II	3. Генотип как целостная система взаимодействующих генов	2	1. Вступление 2. Взаимодействие генов одной аллельной пары 3. Множественный аллелизм 4. Взаимодействие генов разных пар аллелей 5. Специфика проявления генов в признаки 6. Заключение 7. Задание студентам для самостоятельной работы	ОФО
III	4. Изменчивость как универсальное свойство живого	2	1. Вступление 2. Фенотипическая (модификационная) изменчивость 3. Комбинативная изменчивость 4. Мутационная изменчивость 5. Мутагенез 6. Антимутационные механизмы 7. Заключение 8. Задание студентам для самостоятельной работы 9. Список рекомендуемой литературы	ОФО
IV	5. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней человека	2	1. Вступление 2. Основные методы изучения генетики человека 3. Методы генетики соматических клеток 4. Молекулярно-генетические методы 5. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний 6. Медико-генетическое консультирование 7. Заключение 8. Задание студентам для самостоятельной работы 9. Список рекомендуемой литературы	ОФО
IV	6. Наследственные болезни человека как результат мутаций	4	1. Вступление 2. Этиология наследственных болезней 3. Диагностика наследственных болезней 4. Патогенез наследственных болезней 5. Реабилитация наследственных болезней 6. Профилактика наследственных болезней 7. Терапия наследственных болезней 8. Заключение 9. Задание студентам для самостоятельной работы 10. Список рекомендуемой литературы	ОФО
	Итого 3 семестр	14		14
	Всего часов	14		14

5.3 Семинары

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом.

5.4 Лабораторные занятия

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом.

5.5 Практические занятия

№ Раз дел а	Наименование занятия	Кол-во часов	Перечень учебных вопросов	Форма прове- дения	Практи- ческая подгото- вка (ПП/ПН П)
II	Моногибридное скрещивание (1-ый и 2-ой законы Менделя)	2	1 основные этапы развития генетики; 2 сущность гибридологического метода и анализирующего скрещивания; 3 законы моногибридного скрещивания Г. Менделя и их цитогенетическое обоснование; 4 закон «чистоты гамет»; 5 решение задач.	ОФО	ПНП
	Дигибридное скрещивание (3-ий закон Менделя)	2	1 законы ди- и полигибридного скрещивания Г. Менделя; 2 цитологические основы независимого комбинирования признаков у гибридов второго поколения; 3 условия, при которых выполним третий закон Менделя; 4 сущность анализирующего скрещивания; 5 решение задач.	ОФО	ПНП
	Взаимодействие аллельных генов	2	1 принципы полного и неполного доминирования; 2 механизмы сверхдоминирования и кодоминирования, аллельного исключения; 3 явление множественного аллелизма в популяциях; 4 наследование групп крови по системе АВО; 5 решение задач.	ОФО	ПНП
	Взаимодействие неаллельных генов	2	1 типы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, доминантный эпистаз, рецессивный эпистаз, полимерия, эффект положения; 2 расписать эксперименты, обнаруживающие эти взаимодействия; 3 решение задач.	ОФО	ПНП
	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленное наследование	2	1 понятия «полное и неполное сцепление», «группа сцепления», «карты хромосом»; 2 способы картирования хромосом; 3 основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. 4 эксперимент по скрещиванию дрозофил, в результате которого обнаруживается сцепление генов; 5 решение задач.	ОФО	ПНП
	Генетика пола	2	1 Варианты хромосомных механизмов детерминации признаков пола у человека и животных; 2 Правила наследования признаков, сцепленных с полом; 3 Решение задач.	ОФО	ПНП
	Наследственные	2	1 Наследственные болезни у человека,	ОФО	ПНП

	болезни у человека, сцепленные с полом		сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм). 2 Решение задач.		
III	Изменчивость как свойство живого	2	1 Формы изменчивости; 2 Системы браков в человеческих популяциях; 3 Механизмы комбинативной изменчивости и ее значение; 4 Закономерности модификационной изменчивости.	ОФО	ПНП
	Мутации	2	1 Классификация мутаций; 3 Значение мутаций в эволюционном процессе; 4 Роль мутаций в наследственной патологии человека; 5 Классификация мутационных факторов; 6 Антимутационные барьеры в природе и на организменном уровне; 7 Собеседование по итоговым вопросам разделов 1-3.	ОФО	ПНП
IV	Методы изучения наследственности человека	2	1 Основные этапы медико-генетического консультирования 2 Особенности человека, как объекта генетического исследования 3 Основные методы изучения наследственности человека; 4 Значение этих методов для выявления, лечения, прогнозирования и профилактики наследственных болезней.	ОФО	ПНП
	МГК. Генеалогический и близнецовый методы.	2	1. Генеалогический метод 2. Близнецовый метод 3 Составление и анализ родословных	ОФО	ПНП
	МГК. Биохимический и популяционно-статистический методы	2	1 Биохимический метод 2. Популяционно-статистический метод 3. Решение задач	ОФО	ПНП
	Хромосомные заболевания человека	2	1 Основные хромосомные болезни человека. 2 Представление о дерматоглифике и амниоцентезе. 3 Методики исследования метафазных хромосом и определения полового хроматина, значение этих методов в диагностике наследственных болезней. 4 Механизмы возникновения хромосомных болезней. 5 Анализировать кариограммы здоровых людей и с хромосомными болезнями.	ОФО	ПНП

Молекулярные болезни человека	2	1 Причина развития молекулярных болезней, 2 Классификация генных болезней, 3 Методы диагностики молекулярных болезней. 4 Собеседование по вопросам к зачету. 5 ИТОГОВОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ.	ОФО	ПНП
Всего часов	28			28/28

5.6 Клинические практические занятия

Данный вид работы не предусмотрен учебным планом.

5.7 Самостоятельная работа обучающихся

Наименование темы дисциплины или раздела	Вид самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся/контроль самостоятельной работы	Оценочное средство	Кол-во часов/ кол-во час на ПНП+ПП	Код индикатора компетенции
Раздел I. Введение в дисциплину «Основы генетики»	Самостоятельное изучение литературы	Вопросы для собеседования	4/-	Иопк 8.3
Раздел II. Наследственность	Самостоятельное изучение литературы	Вопросы для собеседования	2/-	
	Самостоятельная подготовка к тестированию (ПНП)	Тестовые задания	2/2	
	Решению ситуационных задач (ПНП)	Индивидуальное задание	4/2	Иопк 8.3
Раздел III. Изменчивость генетического материала	Самостоятельное изучение литературы	Вопросы для дискуссии	2/-	
	Самостоятельная подготовка к тестированию (ПНП)	Тестовые задания	2/2	
	Решению ситуационных задач (ПНП)	Индивидуальное задание	2/2	
	<i>Контроль самостоятельной работы (ПНП)</i>	Индивидуальное задание	4/4	
Раздел IV. Профилактика наследственной патологии	Самостоятельное изучение литературы	Вопросы для собеседования	2/-	Иопк 8.3
	Самостоятельная подготовка к тестированию (ПНП)	Тестовые задания	2/2	
	Решению ситуационных задач (ПНП)	Индивидуальное задание	4/2	
Всего часов			30/16	

Контроль самостоятельной работы студента в третьем семестре осуществляется в ходе защиты реферата (УИРС) по темам раздела III «Изменчивость генетического материала»:

1. Методы изучения изменчивости.
2. Классификация изменчивости генетического материала
3. Онтогенетическая изменчивость.
4. Наследственная изменчивость.
5. Закономерности изменчивости.

6. Мутации, их источники и классификации.
7. Краткая история изучения мутагенеза.
8. Общие закономерности мутагенеза.
9. Особенности действия физических мутагенов.
10. Генные, хромосомные и геномные мутации. Молекулярный механизм и причины возникновения.
11. Модификационная (фенотипическая) изменчивость.
12. Генотипическая изменчивость. Свойства комбинативной изменчивости.
13. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции.
14. Модификационная изменчивость. Фенокопии и морфозы.

Студенты после прослушанных лекций и самостоятельного изучения литературы должны предоставить реферат в установленные кафедрой сроки.

Защита реферата по разделу III «Изменчивость генетического материала» осуществляется на обобщающем занятии этого раздела.

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Лекционный материал по дисциплине «Основы генетики»
2. Методические рекомендации к практическим занятиям по дисциплине «Основы генетики»
3. Учебные пособия по дисциплине «Основы генетики»

7. Оценочные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код компетенции	Индикаторы	Семестр	Этап формирования
ОПК-8	И _{ОПК} 8.3	3	промежуточный

7.2. Описание показателей, критериев и шкал оценивания компетенций

Компетенция ОПК-8:

Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний

Индикатор И_{ОПК} 8.3 Организация различных видов деятельности на основе специальных научных знаний

Оцениваемый результат (дескрипторы)		Критерии оценивания	Процедура оценивания	
			Текущий контроль	Промежуточная аттестация
Знает	Особенности реализации генетической программы в нормальные и патологические признаки	1. Различает понятия «генокопия» и «фенокопия». 2. Объясняет роль факторов окружающей среды в фенотипическом проявлении генотипа. 3. Оценивает роль генотипа и фенотипа в развитии мультифакториальных заболеваний человека.	Собеседование, дискуссия, тестирование, индивидуальное задание	В соответствии с БРС

Умеет	1. Применять законы наследственности для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе	1. Формулирует законы моно- и дигибридного скрещивания. 2. Объясняет явление сцепленного наследования генов. 3. Рассчитывает пенетрантность. 4. Анализирует экспрессивность. 5. Оценивает роль плейотропии в развитии нормальных и патологических признаков.	Собеседование, тестирование, индивидуальное задание, ситуационные задачи	В соответствии с БРС
	2. Пользоваться алгоритмом решения генетических задач	1. Составляет генотипы родителей и потомков. 2. Устанавливает типы и варианты гамет по предложенному генотипу. 3. Определяет фенотип особи по ее генотипу. 4. Выводит статистические закономерности в проявлении признаков у потомков. 5. Рассчитывает расщепление по генотипу и фенотипу.	Индивидуальное задание, ситуационные задачи	В соответствии с БРС
	3. Обосновывать этиологию наследственных заболеваний человека	Приводит классификацию генных, хромосомных и геномных мутаций как пусковых механизмов в развитии наследственных заболеваний.	Собеседование, дискуссия, тестирование, индивидуальное задание,	В соответствии с БРС
Владеет навыком	1. Применения методов классической генетики для решения практических задач: гибридологическим методом, анализирующим и реципрокным скрещиванием	1. Пользуется гибридологическим методом при решении задач по генетике. 2. Дает оценку реципрокному скрещиванию при изучении признаков, сцепленных с полом. 3. Объясняет последовательность скрещиваний и роль анализирующего скрещивания в классическом эксперименте Т. Моргана.	Собеседование, тестирование, индивидуальное задание, ситуационные задачи	В соответствии с БРС
	2. Интерпретации методов генетики человека: генеалогическим, цитогенетическими, биохимическими, близнецовым, популяционно-статистическим, дерматоглификой	1. Классифицирует цитогенетические методы. 2. Использует цитогенетические методы для определения пола человека, постановки диагноза хромосомного заболевания. 3. Строит родословные и анализирует их. 4. Характеризует этапность проведения биохимических исследований для установления диагноза генного заболевания. 5. Анализирует результаты скрининг-тестов. 6. Рассчитывает с помощью близнецового метода роль среды и генотипа в развитии нормальных и патологических признаков. 7. Изучает генетическую структуру популяций с помощью	Собеседование, тестирование, индивидуальное задание, ситуационные задачи	В соответствии с БРС

		популяционно-статистического метода. 8. Оценивает роль дерматоглифики в МГК.		
	3. Составления и анализа родословных	1. Описывает цель и задачи генеалогического метода. 2. Составляет родословную, используя необходимую символику. 3. Проводит анализ родословной, определяя тип наследования изучаемого признака, генотипы пробанда и его ближайших родственников. 4. Рассчитывает по родословной степень риска рождения ребенка с наследственной патологией.	Собеседование, тестирование, индивидуальное задание	В соответствии с БРС

В рамках балльно-рейтинговой системы успеваемость студентов по каждой дисциплине оценивается в ходе текущего контроля и промежуточной аттестации. Максимально возможный балл за текущий контроль устанавливается равным 5 баллов.

Рейтинговый балл за работу в семестре формируется как среднее арифметическое за все виды работ обучающихся, предусмотренных рабочей программой дисциплины.

Рейтинговый балл текущего контроля, ежемесячно выставляемый студенту, фиксируется в специальной ведомости, размещается на сайте университета и доводится до сведения студентов.

Рейтинговый балл по дисциплине при промежуточной форме аттестации формируется из следующих составляющих: рейтинговый балл за работу в семестре; оценка за тестирование; оценка практических навыков и умений; собеседование по вопросам к зачёту.

Шкала пересчета баллов по дисциплине при промежуточной форме аттестации – зачет

Балл	Оценка	Уровень сформированности компетенции
от 4,5 до 5,0	«зачтено»	Высокий
от 3,5 до 4,4	«зачтено»	Средний
от 2,5 до 3,4	«зачтено»	Пороговый
менее 2,5	«не зачтено»	Минимальный

При собеседовании по вопросам к зачёту

«зачтено» – выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания учебного материала по теме. При этом студент логично и последовательно излагает материал темы, раскрывает смысл вопроса, дает удовлетворительные ответы на дополнительные вопросы.

«незачтено» – выставляется при условии, если студент владеет отрывочными знаниями о сущности вопросов, затрудняется и дает неполные ответы на вопросы из основной литературы, рекомендованной к курсу.

7.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Зачет выставляется по результатам работы в семестре, при сдаче всех оценочных мероприятий, предусмотренных текущим контролем успеваемости. Процедура зачета как отдельное контрольное мероприятие не проводится, оценивание знаний обучающегося происходит по результатам текущего контроля.

Перечень практических навыков для текущего контроля по дисциплине:

1. Владеть методами классической генетики: гибридологическим методом, анализирующим и реципрокным скрещиванием;

2. Уметь решать задачи на моногибридное скрещивание;
3. Уметь решать задачи на полигибридное скрещивание;
4. Уметь решать задачи на взаимодействие генов одной аллельной пары (полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование);
5. Уметь решать задачи на многоаллельное наследование: наследование групп крови по системе аво;
6. Уметь решать задачи на взаимодействие генов разных аллельных пар (комплементарность, эпистаз, полимерия);
7. Уметь расписывать и объяснять опыты моргана;
8. Уметь решать задачи на сцепленное наследование;
9. Уметь решать задачи на пенетрантность;
10. Уметь составлять и анализировать родословные;
11. Уметь оценивать роль среды и генотипа в формировании фенотипа;
12. Уметь анализировать кариограммы здоровых людей и больных с хромосомными синдромами;
13. Уметь анализировать данные биохимических исследований и проводить дифференциальную диагностику больных с молекулярными заболеваниями;
14. Уметь трактовать результаты цитогенетических исследований (определение полового хроматина, кариотипирование с рутинным и дифференцированным окрашиванием);
15. Уметь классифицировать моногенные заболевания по группам;
16. Уметь распределять хромосомные заболевания по группам;
17. Уметь оценивать результаты скрининг-тестов наиболее распространенных молекулярных заболеваний;
18. Уметь использовать закон Харди-Вайнберга для расчета частоты встречаемости доминантных и рецессивных аллелей, а также гомо- и гетерозигот в популяциях человека.

Вопросы для проверки уровня теоретической подготовки обучающегося в ходе текущего контроля:

1. Предмет и задачи современной генетики. Современная генетика как комплексная наука.
2. Исторические этапы становления генетики как науки.
3. Основные понятия и положения современной генетики как науки.
4. Представления о хромосомах. Хромосомная теория наследственности.
5. Гибридологический метод. Анализирующее скрещивание.
6. Законы наследственности. Моногибридное скрещивание. Правило чистоты гамет.
7. Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя.
8. Взаимодействие аллельных генов.
9. Взаимодействие неаллельных генов.
10. Группы сцепления, виды сцепления генов. Методика определения сцепления генов.
11. Виды определения пола у человека. Хромосомный механизм определения пола у человека. Половой хроматин.
12. Пол, признаки пола. Признаки, сцепленные с полом.
13. Наследование, ограниченное и контролируемое полом.
14. Изменчивость. Классификация видов изменчивости.
15. Наследственная изменчивость. Её значение.
16. Комбинативная изменчивость. Её причины.
17. Системы браков как механизмы реализации комбинативной изменчивости в популяциях людей.
18. Мутации. Классификация мутаций.
19. Геномные мутации: полиплоидия, гаплоидия, анеуплоидия.
20. Хромосомные нарушения. Их значение.
21. Генные мутации. Результаты изменения структурных генов и функциональных генов.
22. Процесс мутагенеза. Мутагены, их классификация. Мутанты.
23. Антимутагенез. Антимутационные барьеры в природе и организме человека.
24. Генетика человека. Задачи и методы исследования генетики человека.
25. Специфика человека как объекта исследований генетики человека.
26. Классификация наследственных болезней.
27. Хромосомные болезни: причины, классификация, фенотипические проявления, диагностика, профилактика.
28. Молекулярные болезни: причины, классификация, фенотипические проявления, диагностика,

профилактика.

29. Этапы медико-генетического консультирования. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.

30. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной.

31. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования признаков.

32. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.

33. Антропогенетические методы (антропометрия и дерматоглифика). Иммунологический метод.

34. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Условия выполнения этого закона.

35. Методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Амниоцентез. Планирование семьи.

36. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

37. Болезни с наследственной предрасположенностью: ассоциация с генетическими маркерами.

38. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.

39. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы генетических нарушений.

40. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.

7.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценивание сформированности компетенции осуществляется на практических занятиях в ходе текущего контроля. При оценивании результатов обучения по дисциплине Основы генетики учитывается:

- выполнение индивидуальных заданий по каждой теме практического занятия;
- собеседование по основным вопросам практических занятий, контрольное тестирование по разделам;
- итоговое индивидуальное задание.

8. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

8.1 Основная литература

Печатные издания	Электронные издания
	1. Биология [Электронный ресурс]: учеб. : в 2-х т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Т. 1 - 736 с. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435649.html – Режим доступа по подписке. 2. Биология [Электронный ресурс]: учеб.: в 2-х т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Т. 2. - 560 с. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435656.html – Режим доступа по подписке. 3. Пехов, А. П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс]: учебник для вузов / А. П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 656 с. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html – Режим доступа по подписке.

8.2 Дополнительная литература

Печатные издания	Электронные издания
1. Основы общей генетики: учеб. пособие для студентов I курса СтГМУ/ М.Г. Гевандова, А.Б. Ходжаян, Э.Н. Макаренко, А.К. Михайленко, М.В. Походенко, Т.С. Николенко, Т.С. Коптева – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2020 – 200 с.	1. [Электронный ресурс] : учеб.пособие/ Н. В. Чебышев, Г. Г. Гринева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 416 с. - Режим

3. Генный уровень организации наследственного материала: учеб. пособие для студентов первого курса лечебного и педиатрического факультетов СтГМУ / М.Г. Гевандова, Э.Н. Макаренко, М.В. Походенко, Н.В. Ерина, Т.С. Коптева. – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2020 – 104 с.	доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970416068.html – Режим доступа по подписке.
4. Хромосомный уровень организации наследственного материала: учеб.-метод. пособие для студентов первого курса лечебного и педиатрического факультетов СтГМУ / М.Г. Гевандова, А.Б. Ходжаян, Э.Н. Макаренко. – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2020 – 60 с.	2. Биология: рук. к лаб. занятиям [Электронный ресурс] : учеб. пособие/ под ред. Н. В. Чебышева. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 384 с. - Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970434116.html – Режим доступа по подписке.
5. Медицинская генетика. Часть I: Методы генетики человека: учеб. пособие для студентов первого курса лечебного, педиатрического, стоматологического факультетов СтГМУ / М.Г. Гевандова, Э.Н. Макаренко, А.К. Михайленко – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2019. – 104 с.	3. Биология: рук. к лаб. занятиям [Электронный ресурс] : учеб. пособие / под ред. О. Б. Гигани. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 272 с. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970437261.html – Режим доступа по подписке.
6. Медицинская генетика. Часть II: Молекулярные болезни: учеб. пособие для студентов первого курса лечебного, педиатрического, стоматологического факультетов СтГМУ / М.Г. Гевандова, Э.Н. Макаренко, Т.С. Николенко, Н.В. Ерина – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2019. – 80 с.	
7. Медицинская генетика. Часть III: Хромосомные синдромы: учеб. пособие для студентов первого курса лечебного, педиатрического, стоматологического факультетов СтГМУ / М.Г. Гевандова, Э.Н. Макаренко, М.В. Походенко, Т.С. Коптева – Ставрополь: Изд-во СтГМУ, 2019. – 88 с.	
8. Сборник ситуационных задач по генетике для студентов 1 курса (дополненное) [Текст] : учеб. пособие / сост.: А.Б. Ходжаян, А.К. Михайленко, Н.Н. Федоренко. – 3-е изд., доп. – Ставрополь : Изд-во СтГМУ, 2014. – 52 с.	

9. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. <http://www.biblioclub.ru> ЭБС «Университетская библиотека онлайн»
2. www.e.lanbook.com ЭБС Издательства «ЛАНЬ»
3. <http://www.rosmedlib.ru> ЭБС «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»
4. www.studentlibrary.ru ЭБС «Электронная библиотека технического вуза»

10. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение

Наименование	Договор
Сервис проверки уникальности текста	Договор № 149/ЗК от 24.07.2023
Платформа видеоконференций Webinar	Договор № С-9820 от 14.12.2022
1С: Университет Проф	Договор № 27 от 30.04.2014
kaspersky endpoint security	Договор № 179/ЗК от 18.08.2023
Архиватор 7-zip	Бесплатный
Adobe Acrobat Reader DC	Бесплатный
Astra Linux Common Edition	Договор № 199/ЭТ от 12.09.2023
1С: Электронное обучение. Корпоративный университет	Договор № 78/ЭТ от 06.06.2022
1С: Электронное обучение. Веб-кабинет преподавателя и студента	Договор № 78/ЭТ от 06.06.2022
Консультант Плюс	Договор № 318/ЭТ от 09.01.2023

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

11.1 Помещения для проведения учебных занятий

Помещения для проведения учебных занятий, соответствующие действующим

противопожарным правилам и нормам: имеется естественная вентиляция (вент. каналы) во всех помещениях; окна выполнены с функцией полностью или частично открытой фрамуги для проветривания помещений; имеются мойки с подводом холодной и горячей воды; помещения оснащены приборами (датчиками), сигнализирующими о возникновении возгорания.

11.2 Технические средства обучения

Для реализации дисциплины используются следующие технические средства:

- технические средства передачи учебной информации – проекционная аппаратура широкого назначения;

- технические средства контроля знаний – компьютерные программы в подсистеме Moodle LMS, применяющиеся для проведения текущего контроля знаний обучающихся;

- оборудование: настенные доски, 5 ноутбуков и 5 телевизоров, установленных во всех учебных аудиториях и лингафонном кабинете; микроскопов – 118; наборы постоянных микропрепаратов, информационные стенды в аудиториях.

11.3 Помещения для самостоятельной работы

Самостоятельная подготовка студентов на кафедре биологии может проходить в специально оборудованных кабинетах и кафедральном музее. Помещения оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети Интернет и обеспечения доступа в электронную информационно-образовательную среду университета.

Рабочая программа дисциплины «Основы генетики»:

Разработана:

Доцент кафедры «биологии», к.биол.н.

Прасолова О.В.

Обсуждена

на заседании кафедры «биологии»,

доцент, к.м.н., зав. кафедрой

Гевандова М.Г.

Согласована и рекомендована к использованию в образовательном процессе для обучающихся по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование 2024 года набора очной формы обучения 29.05.2024

Руководитель ОПОП ВО

Шульга Н.В.

Декан факультета гуманитарного и медико-биологического образования

Федько Н.А.