

Рабочая программа учебной дисциплины «Основы генетики» по направлению подготовки бакалавриат «Специальное (дефектологическое) образование», 44.03.03 составлен на основании ФГОС ВО по направлению подготовки бакалавриат «Специальное (дефектологическое) образование», 44.03.03 (квалификация (степень) «бакалавр»), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 22 февраля 2018 г. №123, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России

Составители:

доц., к.б.н.

(должность, ученое звание, степень)



(подпись)

Заварзина Н.Ю.

(расшифровка)

(должность, ученое звание, степень)

(подпись)

(расшифровка)

**Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры
Общей и прикладной психологии с курсами медико-биологических дисциплин и
педагогики**

название кафедры

« 19 » марта 2018 г., протокол заседания № 8

Заведующий(ая) кафедрой

Логопатологии

название кафедры

проф., д.пс.н.

(должность, ученое звание, степень)



(подпись)

Корнев А.Н.

(расшифровка)пись

1. Цели и задачи дисциплины

Цель дисциплины - изучить взаимосвязь факторов наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по структурным, функциональным и психологическим признакам, а также генетически обусловленные изменения в онтогенезе в норме и при патологии.

Задачами дисциплины являются:

- Определение предметной области генетики.
- Ознакомление с основными положениями классической и популяционной генетики, роли изменчивости в формировании биоразнообразия.
- Изучение методологии и методов генетических и психогенетических исследований.
- Получение сведений о роли генотипа и среды в индивидуальном развитии и в возникновении различных нарушений и заболеваний;
- Формирование представлений о вкладе наследственных и средовых факторов в развитии интеллекта, темперамента, когнитивных и личностных характеристик человека.

2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Основы генетики» изучается в 4 семестре, относится к циклу обязательных дисциплин вариативной части Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

- Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями. (ОПК-6);
- Способен использовать и апробировать специальные подходы к обучению в целях включения в образовательный процесс всех обучающихся, в том числе с особыми потребностями в образовании: обучающихся, проявивших выдающиеся способности; обучающихся, для которых русский язык не является родным; обучающихся с ограниченными возможностями здоровья (ПК-1);

В результате изучения дисциплины студенты должны

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	ОПК-6	Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями.	Задачи и общедидактические и специальные принципы, с учетом которых строится коррекционно - образовательный процесс.	Осуществлять личностно - ориентированный и индивидуально-дифференцированный подходы к коррекции к лицам с ОВЗ.	Методиками коррекционно - логопедического воздействия, адекватными механизму нарушения.	Тестовые задания

2.	ПК-1	Способен использовать и апробировать специальные подходы к обучению в целях включения в образовательный процесс всех обучающихся, в том числе с особыми потребностями в образовании: обучающихся, проявивших выдающиеся способности; обучающихся, для которых русский язык не является родным; обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.	Здоровье сберегающие технологии и способы их реализации.	Организовать коррекционно-развивающую образовательную среду.	Современными образовательными логопедическими технологиями.	Тестовые задания
----	------	--	--	--	---	------------------

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		4
Аудиторные занятия (всего)	36	36
<i>В том числе:</i>	-	-
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	28	28
Контроль самостоятельной работы (КСР)	4	4
Самостоятельная работа (всего)	36	36
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	Зачет	Зачет
Общая трудоемкость	часы	72
	зачетные единицы	2

5. Содержание дисциплины

Содержание разделов (тем) дисциплины

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы)
1.	ОПК-6 ПК-1	Предметная область генетики.	Предмет общей генетики, связь с другими науками. Проблема изучения индивидуальности. История развития генетики. Основные понятия предмета.
2.	ОПК-6 ПК-1	Современные представления генетики о механизмах наследственности.	Хромосомная теория наследственности. Хромосомы человека. ДНК - материальная основа наследственности. Понятия ген, локус, аллель. Виды генов. Синтез белка. Понятие признака в генетике. Классификация признаков в зависимости от типа изменчивости.
3.	ОПК-6 ПК-1	Основы классической генетики.	Законы Менделя. Взаимодействия генов. Наследование, сцепленное с полом. Цитоплазматическая наследственность. Наследование полигенных и количественных признаков. Мутации. Виды мутаций. Классические синдромы хромосомных аномалий.
4.	ОПК-6 ПК-1	Основы популяционной генетики.	Понятие популяции. Закон Харди-Вайнберга. Отличительные особенности человеческих популяций. Динамика генов и аллелей в популяции. Наследственность и среда. Генотип и фенотип. Геном, генофонд.
5.	ОПК-6 ПК-1	Наследуемость и изменчивость признаков.	Количественная изменчивость и методы ее описания. Дисперсия признака в популяции. Генетическая дисперсия. Средовая дисперсия. Норма реакции. Диапазон реакции. Генетическая и средовая дисперсии как составляющие популяционной дисперсии. Показатель наследуемости и его зависимость от состава генотипов в

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы)
			популяции. Показатель наследуемости и его чувствительность к среде. Популяционный характер показателя наследуемости. Генотип - средовое взаимодействие. Генотип - средовая ковариация.
6.	ОПК-6 ПК-1	Методы общей генетики.	Цитогенетические методы. Молекулярные методы. Методы моделирования. Клинико - генеалогический анализ. Близнецовый метод.
7.	ОПК-6 ПК-1	Полиморфизм признаков человеческой популяции.	Генетический контроль телосложения и внешнего облика. Дерматоглифика. Генетический контроль скорости роста и развития. Система HLA, группы крови. Генетический контроль восприимчивости к средовым влияниям.
8.	ОПК-6 ПК-1	Общая характеристика наследственной патологии.	Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Классификация наследственной патологии. Особенности патогенеза наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных болезней. Клинический полиморфизм наследственных болезней. Генетическая гетерогенность.
9.	ОПК-6 ПК-1	Наследственные болезни.	Генные болезни. Хромосомные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Врожденные пороки развития.
10.	ОПК-6 ПК-1	Наследственно - обусловленные формы нарушений умственного и физического развития.	Умственная отсталость. Задержка психического развития. Ранний детский аутизм. Стойкие нарушения слуха. Стойкие нарушения зрения.

Разделы (темы) дисциплины и виды занятий (тематический план)

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	Пр.зан. (сем.)+КСР	СРС	Всего часов
1.	Предметная область генетики.	0,5	2	2	4,5
2.	Современные представления генетики о механизмах наследственности.	0,5	2	2	4,5
3.	Основы классической генетики.	0,5	2	4	6,5
4.	Основы популяционной генетики.	0,5	2	4	6,5
5.	Наследуемость и изменчивость признаков.		4	4	8
6.	Методы общей генетики.	0,5	4	4	8,5
7.	Полиморфизм признаков человеческой популяции.	0,5	4	4	8,5
8.	Общая характеристика наследственной патологии.	0,5	4	4	8,5
9.	Наследственные болезни.	0,5	4	4	8,5
10.	Наследственно - обусловленные формы нарушений умственного и физического развития.		4	4	8
ВСЕГО		4	32	36	72

6. Лабораторный практикум – не предусмотрено.

7. Практические занятия (семинары, включая контроль самостоятельной работы)

№ п/п	№ раздела (темы) дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудоемкость (час.)

1.	1.	Тема 1. Предметная область генетики. 1.1.Предмет общей генетики, связь с другими науками. 1.2.Проблема изучения индивидуальности. 1.3.История развития генетики. 1.4.Основные понятия предмета.	2
2.	2.	Тема 2. Современные представления генетики о механизмах наследственности. 2.1.Хромосомная теория наследственности. Хромосомы человека. 2.2.ДНК - материальная основа наследственности. Понятия ген, локус, аллель. 2.3.Виды генов. 2.4.Синтез белка. 2.5.Понятие признака в генетике. Классификация признаков в зависимости от типа изменчивости.	2
3.	3.	Тема 3. Основы классической генетики. 3.1.Законы Менделя. 3.2.Взаимодействия генов. 3.3.Наследование, сцепленное с полом. 3.4.Цитоплазматическая наследственность. 3.5.Наследование полигенных и количественных признаков. 3.6.Мутации. 3.7.Виды мутаций. 3.8.Классические синдромы хромосомных аномалий.	2
4.	4.	Тема 4. Основы популяционной генетики. 4.1.Понятие популяции. 4.2.Закон Харди-Вайнберга. Отличительные особенности человеческих популяций. 4.3.Динамика генов и аллелей в популяции. 4.4.Наследственность и среда. Генотип и фенотип. Геном, генофонд.	2
5.	5.	Тема 5. Наследуемость и изменчивость признаков. 5.1.Количественная изменчивость и методы ее описания. Дисперсия признака в популяции. 5.2.Генетическая дисперсия. 5.3.Средовая дисперсия. 5.4.Норма реакции. Диапазон реакции. 5.5.Генетическая и средовая дисперсии как составляющие популяционной дисперсии. 5.6.Показатель наследуемости и его зависимость от состава генотипов в популяции. 5.7.Показатель наследуемости и его чувствительность к среде. 5.8.Популяционный характер показателя наследуемости. 5.9.Генотип-средовое взаимодействие. 5.10.Генотип-средовая ковариация.	4
6.	6.	Тема 6. Методы общей генетики. 6.1.Цитогенетические методы. 6.2.Молекулярные методы. 6.3.Методы моделирования. 6.4.Клинико-генеалогический анализ. 6.5.Близнецовый метод.	4

7.	7.	Тема 7.Полиморфизм признаков человеческой популяции. 7.1.Генетический контроль телосложения и внешнего облика. 7.2.Дерматоглифика. 7.3.Генетический контроль скорости роста и развития. 7.4.Система HLA, группы крови. 7.5.Генетический контроль восприятия. 7.6.Генетический контроль индивидуальной чувствительности к средовым влияниям.	4
8.	8.	Тема 8. Общая характеристика наследственной патологии. 8.1.Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. 8.2.Классификация наследственной патологии. 8.3.Особенности патогенеза наследственной патологии. 8.4.Особенности клинических проявлений наследственных болезней. 8.5.Клинический полиморфизм наследственных болезней. 8.6.Генетическая гетерогенность.	4
9.	9.	Тема 9. Наследственные болезни. 9.1.Генные болезни. 9.2.Хромосомные болезни. 9.3.Болезни с наследственным предрасположением. 9.4.Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. 9.5.Врожденные пороки развития.	4
10.	10.	Тема 10. Наследственно-обусловленные формы нарушений умственного и физического развития. 10.1.Умственная отсталость. 10.2.Задержка психического развития. 10.3.Ранний детский аутизм. 10.4.Стойкие нарушения слуха. 10.5.Стойкие нарушения зрения.	4

8. Примерная тематика курсовых проектов (работ) – не предусмотрено.

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература

1. Генетика [Электронный ресурс] / А. А. Жученко, Ю. Л. Гужов, В. А. Пухальский - М. : КолосС, 2013.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

б) дополнительная литература

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.
2. Генетика и эволюция [Электронный ресурс] : словарь- справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М. : ФЛИНТА, 2014.
3. Код тишины: генетические основы нарушения слуха [Электронный ресурс] / Н.Г. Даниленко [и др.] ; под ред. О.Г. Давыденко - Минск : Белорус. наука, 2017.

в) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

Образовательный ресурс "Консультант студента" является электронно-библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями (получение доступа через библиотеку СПбГПУ).

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Материально-техническое обеспечение содержания дисциплины должно соответствовать современным требованиям преподавания. Учебные аудитории должны быть оборудованы эргономичной учебной мебелью, маркерной или меловой доской (включая маркеры или мел нескольких цветов и средства для удаления надписей с доски), оборудованием для демонстрации мультимедийного контента (компьютер, проектор, экран).

11. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

В учебном процессе используются такие интерактивные формы занятий как: учебно-ситуационные игры, дискуссии, решение практических задач, в т.ч. с помощью метода мозгового штурма, моделирование и проектирование, прогнозирование, анализ и разбор конкретных случаев из практики, тренинговые упражнения.

12. Примеры оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Примерные тестовые задания:

1. Синтез полипептида на рибосомах называется:

- a. Сплайсинг
- b. Трансляция
- c. Элонгация
- d. Транскрипция
- e. Инициация

2. Набор всех генов организма называется:

- a. Геном
- b. Генотип
- c. Генофонд
- d. Кариотип
- e. Фенотип

3. Место расположения гена в определенном месте хромосомы называется:

- a. Топика
- b. Аллель
- c. Локус
- d. Рециссивный аллель
- e. Доминантный аллель

4. Второй закон Менделя называется:

- a. Закон расщепления
- b. Закон единообразия гибридов первого поколения
- c. Закон разнообразия гибридов первого поколения
- d. Закон независимого комбинирования признаков
- e. Закон взаимного влияния аллелей.

5. Взаимодействие неаллельных генов, в результате которого они взаимно дополняют друг друга, обеспечивая появление нового признака, называется

- a. Полное доминирование
- b. Кодоминирование
- c. Эпистаз
- d. Комплиментарность
- e. Полимерия

6. Примером взаимодействия генов по типу кодоминирования является:

- a. Наследование групп крови
- b. Бомбейский фенотип
- c. Наследование пигментации кожи
- d. Наследование резус-фактора
- e. Рождение ребенка с нормальным слухом у глухих родителей

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
за _____/_____ учебный год

В рабочую программу _____
(наименование дисциплины)

для направления подготовки _____
(наименование направления подготовки, код)

_____ формы обучения вносятся следующие дополнения и изменения:
(очной, заочной)

...

Дополнения и изменения внес

(должность, ученое звание, степень) _____ (подпись) _____ (И.О. расшифровка фамилии)

Рабочая программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры _____

(наименование кафедры)

Заведующий кафедрой _____

(ученое звание) _____ (подпись) _____ (И.О. расшифровка фамилии)

«__» _____ 20__ г

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
 Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии
 (наименование кафедры)

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ

По дисциплине **Основы генетики**
 по направлению подготовки **бакалавриат «Специальное
 (дефектологическое) образование», 44.03.03**

Номер направления подготовки	Курс	Семестр	Число студентов	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
44.03.03	2	3	20	Основная литература: 1. Генетика [Электронный ресурс] / А. А. Жученко, Ю. Л. Гужов, В. А. Пухальский - М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений) - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5953200692.html 2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html	ЭБС Конс. студ	
	Всего студентов		20	Всего экземпляров		
				Дополнительная литература: 1. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html 2. Генетика и эволюция [Электронный ресурс] : словарь-справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М. : ФЛИНТА, 2014. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976521889.html 3. Код тишины: генетические основы нарушения слуха [Электронный ресурс] / Н.Г. Даниленко [и др.] ; под ред. О.Г. Давыденко - Минск : Белорус. наука, 2017. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850821652.html	ЭБС Конс. студ	ЭБС Конс. студ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии

(наименование кафедры)

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ВОПРОСОВ И ЗАДАНИЙ

{заданий в тестовой форме (тестов)}

По дисциплине Основы генетики
по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03

СПЕЦИФИКАЦИЯ БАНКА ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ (БЗТ)

Основные положения:

Контролирующая тестовая программа или тест достижений - это подготовленный специальным образом набор тестовых заданий (ТЗ), обладающий валидностью, надежностью (воспроизводимостью), объективностью.

БЗТ предназначен для проведения контроля качества образовательной деятельности по данной дисциплине. БЗТ - это логически упорядоченная структура программно-дидактических тестовых заданий, позволяющих автоматически генерировать множество тестов.

Критерии оценки БЗТ - это доброкачественность результатов измерения (валидность содержательная и функциональная), надежность, объективность. Экспертиза теста проходит по:

- каждому отдельному тестовому заданию.
- тесту в целом на соответствие требованиям валидности, объективности и надежности - минимальные погрешности.

Требования к ТЗ:

Структуру ТЗ можно изобразить следующим образом: ТЗ = смысловое содержание задания + способ выполнения + эталон + дистракторы. Дистракторы - это помехи: неправильные ответы, неполные ответы, среди которых надо выбрать эталон. Количество дистракторов может варьировать от 0 до 4. При отсутствии дистракторов - тестовые задания называются открытыми. Тестовые задания с дистракторами - называются закрытыми.

Требования, которых придерживались при разработке ТЗ, это:

- Однозначность и простота:
 - тестовые задания должны быть по возможности краткими, без лишних слов и пояснений;
 - если задание в форме вопроса получается короче, чем в форме утверждения, предпочтительнее форма вопроса и наоборот;
 - в тестовых заданиях должна отсутствовать двусмысленность;
 - в задании должен рассматриваться только один признак, объект или действие.
- Использование только эффективных дистракторов, т.е. таких, которые могут привлечь внимание испытуемых.
- Отсутствие абсурдных, очевидно неправильных ответов.
- Отсутствие намеков на правильный ответ. Например, правильный ответ (эталон) не должен быть самым длинным или самым точным по сравнению с дистракторами.
- Отсутствие оборотов с отрицанием «не», которые вводят в измерение систематические ошибки.
- Использование наглядных форм информации (рисунок, график, формула, результаты лабораторных исследований и т.д.) в соответствии с особенностями направления подготовки.
- Отсутствие заданий, выполнение которых требует воспроизведения по памяти данных, характерных для справочной литературы.
- Доступная трудность:
 - задания, которые успешно выполняет вся группа испытуемых, считаются слишком легкими и должны быть переделаны;
 - задания, которые не выполняет вся группа (или убедительное большинство) считаются слишком трудными и должны быть переделаны;
 - задачи-головоломки не должны использоваться в тестах достижений, так как они скорее предназначены для измерения способностей, а не уровня подготовки.
- Соответствие источникам информации, которыми пользуются испытуемые.
- Использование одинаково понятных всем испытуемым терминов, способов и индексации обозначений.
- Грамматическое и логическое соответствие ответов заданию.
- Соответствие единой форме в пределах одного блока.

3. Основные этапы разработки бланка тестовых заданий:

Для разработки БЗТ по учебному циклу заведующий кафедрой назначает разработчика (или коллектив разработчиков). Можно выделить следующие основные этапы разработки и внедрения в учебный процесс БЗТ дисциплины (учебного цикла):

- разработка спецификации БЗТ и ее утверждение на заседании кафедры;
- разработка ТЗ в соответствии со спецификацией БЗТ;
- проведение пробного тестирования с целью установления показателей валидности;
- подготовка заключения кафедры о возможности использования БЗТ в учебном процессе;
- регистрации БЗТ в единой базе данных СПбГПУ.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии

Акт проведения пробного тестирования по дисциплине

«ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ»

6 октября 2018г.

Председатель: профессор А.Н. Корнев

Секретарь: доцент Н.Ю. Заварзина

Члены комиссии: доцент Е.Р. Зинкевич, доцент А.А. Федяев, ст.пр. В.С. Тихомирова, ассист. Г.А. Мурза-Дер

Повестка: Обсуждение результатов проведения тестирования

Дисциплина **«Основы генетики»**

Оценки результатов тестирования:

количество учащихся - **15**

Отлично – 18%

Хорошо – 54%

Удовлетворительно – 26%

Неудовлетворительно – 2%

Решение:

1. Банк тестовых заданий (БЗТ) полностью соответствует материалам рабочей программы.
2. Пропорции тестовых заданий в БЗТ, выбранных для отражения содержания разделов и тем дисциплины, подобраны правильно.
3. Полнота охвата требований соответствует типовой программе БЗТ.
4. Содержание тестовых заданий соответствует знаниям, умениям и навыкам, которые должен получить обучающийся в процессе изучения дисциплины.

«За» 6 человек. «Против» 0 человек.

Председатель: профессор А.Н. Корнев _____

Секретарь: доцент Н.Ю. Заварзина _____

ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1. В состав ДНК не входит:
 - a. Аденин
 - b. Урацил
 - c. Цитозин
 - d. Тимин
 - e. Гуанин

2. Совокупность генов гаметы называется:
 - a. Геном
 - b. Генотип
 - c. Генофонд
 - d. Кариотип
 - e. Фенотип

3. Форма существования гена, расположенного в определенном месте хромосомы называется:
 - a. Гистон
 - b. Аллель
 - c. Локус
 - d. Рециссивный аллель
 - e. Доминантный аллель

4. Первый закон Менделя называется:
 - a. Закон расщепления
 - b. Закон единообразия гибридов первого поколения
 - c. Закон разнообразия гибридов первого поколения
 - d. Закон независимого комбинирования признаков
 - e. Закон взаимного влияния аллелей.

5. Совместное действие на проявление признака нескольких неаллельных одготипных генов:
 - a. Полное доминирование
 - b. Кодоминирование
 - c. Эпистаз
 - d. Комплиментарность
 - e. Полимерия

6. Примером взаимодействия генов по типу полного доминирования является:
 - a. Наследование групп крови
 - b. Бомбейский фенотип
 - c. Наследование пигментации кожи
 - d. Наследование резус-фактора
 - e. Рождение ребенка с нормальным слухом у глухих родителей

7. Изменение структуры гена называется:
 - a. Хромосомная аберрация
 - b. Наследование, сцепленное с полом
 - c. Импринтинг
 - d. Экспансия
 - e. Мутация

8. Трисомия 18 пары хромосом называется:
- Синдром Патау
 - Синдром Эдвардса
 - Гемофилия
 - Миотоническая дистрофия
 - Синдром Прадера-Вилли
9. Метод генетики человека, в основе которого лежит составление родословной, называется:
- Близнецовый метод
 - Метод приемных детей
 - Генеалогический метод
 - Цитогенетический метод
 - Метод биологического моделирования
10. Признаком идеальной популяции не является:
- Большое число особей в популяции
 - Свободное скрещивание внутри популяции
 - Свободная миграция
 - Отсутствие мутаций
 - Не действует естественный отбор
11. Синтез полипептида на рибосомах называется:
- Сплайсинг
 - Трансляция
 - Элонгация
 - Транскрипция
 - Инициация
12. Набор всех генов организма называется:
- Геном
 - Генотип
 - Генофонд
 - Картиотип
 - Фенотип
13. Место расположения гена в определенном месте хромосомы называется:
- Топика
 - Аллель
 - Локус
 - Рецессивный аллель
 - Доминантный аллель
14. Второй закон Менделя называется:
- Закон расщепления
 - Закон единообразия гибридов первого поколения
 - Закон разнообразия гибридов первого поколения
 - Закон независимого комбинирования признаков
 - Закон взаимного влияния аллелей.
15. Взаимодействие неаллельных генов, в результате которого они взаимно дополняют друг друга, обеспечивая появление нового признака, называется
- Полное доминирование

- b. Кодоминирование
- c. Эпистаз
- d. Комплиментарность
- e. Полимерия

16. Примером взаимодействия генов по типу кодоминирования является:

- a. Наследование групп крови
- b. Бомбейский фенотип
- c. Наследование пигментации кожи
- d. Наследование резус-фактора
- e. Рождение ребенка с нормальным слухом у глухих родителей

17. Зависимость степени выраженности признака от числа повторяющихся нуклеотидных последовательностей в генотипе называется:

- a. Хромосомная абберация
- b. Наследование, сцепленное с полом
- c. Импринтинг
- d. Экспансия
- e. Мутация

18. Патология, вызванная импринтингом:

- a. Синдром Патау
- b. Синдром Эдвардса
- c. Гемофилия
- d. Миотоническая дистрофия
- e. Синдром Прадера-Вилли

19. Метод генетики человека, в основе которого лежит сравнение сходства и различия монозиготных и дизиготных близнецов, называется:

- a. Близнецовый метод
- b. Метод приемных детей
- c. Генеалогический метод
- d. Цитогенетический метод
- e. Метод биологического моделирования

20. Признаком идеальной популяции не является:

- a. Большое число особей в популяции
- b. Свободное скрещивание внутри популяции
- c. Отсутствие миграции
- d. Отсутствие мутаций
- e. Действие естественного отбора

Тест 3.

21. Синтез РНК по матрице ДНК называется:

- a. Сплайсинг
- b. Трансляция
- c. Элонгация
- d. Транскрипция
- e. Инициация

22. Внешнее проявление генотипа называется

- a. Геном

- b. Генотип
- c. Генофонд
- d. Кариотип
- e. Фенотип

23. Организм, у которого имеются одинаковые аллели определенного гена, называется:

- a. Зигота
- b. Гамета
- c. Гомозигота
- d. Гетерозигота
- e. Гетерогамета

24. Третий закон Менделя называется:

- a. Закон расщепления
- b. Закон единообразия гибридов первого поколения
- c. Закон разнообразия гибридов первого поколения
- d. Закон независимого комбинирования признаков
- e. Закон взаимного влияния аллелей.

25. Подавление действия одного гена другим неаллельным геном называется:

- a. Полное доминирование
- b. Кодоминирование
- c. Эпистаз
- d. Комплиментарность
- e. Полимерия

26. Примером взаимодействия генов по типу полимерии является:

- a. Наследование групп крови
- b. Бомбейский фенотип
- c. Наследование пигментации кожи
- d. Наследование резус-фактора
- e. Рождение ребенка с нормальным слухом у глухих родителей

27. Изменение числа или структуры хромосом называется:

- a. Хромосомная аберрация
- b. Наследование, сцепленное с полом
- c. Импринтинг
- d. Экспансия
- e. Кроссинговер

28. Патология, вызванная инсерцией:

- a. Синдром Патау
- b. Синдром Эдвардса
- c. Гемофилия
- d. Миотоническая дистрофия
- e. Синдром Прадера-Вилли

29. Метод генетики человека, в основе которого лежит сравнение детей с биологическими и приемными родителями, называется:

- a. Близнецовый метод
- b. Метод приемных детей
- c. Генеалогический метод

- d. Цитогенетический метод
- e. Метод биологического моделирования

30. Признаком идеальной популяции не является:

- a. Большое число особей в популяции
- b. Свободное скрещивание внутри популяции
- c. Отсутствие миграции
- d. Активный мутагенез
- e. Не действует естественный отбор

Эталоны ответов по тесту «Основы генетики» (итоговая аттестация)

1	b
2	a
3	b
4	b
5	e
6	d
7	e
8	b
9	c
10	c
11	b
12	b
13	c
14	a
15	d
16	a
17	d
18	e
19	a
20	e
21	d
22	e
23	c
24	d
25	c
26	c
27	a
28	d
29	b
30	d

Оценка тестов:

выше 91% правильных ответов – максимальный балл;

81 – 90% правильных ответов – на 2 балла ниже максимального;

71-80% правильных ответов – на 4 балла ниже максимального;

ниже 70% правильных ответов – 0 баллов.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии

(наименование кафедры)

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ
К СОСТАВЛЕНИЮ ЭКЗАМЕНАЦИОННЫХ БИЛЕТОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЭК-
ЗАМЕН (ЗАЧЕТ)**

По дисциплине

Основы генетики

по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03

Вопросы к зачету по дисциплине

1. Предмет генетики, связь с другими науками.
2. Проблема изучения индивидуальности.
3. История развития генетики.
4. Основные понятия предмета.
5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомы человека.
6. ДНК - материальная основа наследственности. Понятия ген, локус, аллель.
7. Виды генов.
8. Синтез белка.
9. Понятие признака в генетике. Классификация признаков в зависимости от типа изменчивости.
10. Законы Менделя.
11. Взаимодействия генов.
12. Наследование, сцепленное с полом.
13. Цитоплазматическая наследственность.
14. Наследование полигенных и количественных признаков.
15. Мутации.
16. Виды мутаций.
17. Классические синдромы хромосомных аномалий.
18. Понятие популяции.
19. Закон Харди-Вайнберга. Отличительные особенности человеческих популяций.
20. Динамика генов и аллелей в популяции.
21. Наследственность и среда. Генотип и фенотип. Геном, генофонд.
22. Количественная изменчивость и методы ее описания. Дисперсия признака в популяции.
23. Генетическая дисперсия.
24. Средовая дисперсия.
25. Норма реакции. Диапазон реакции.
26. Генетическая и средовая дисперсии как составляющие популяционной дисперсии.
27. Показатель наследуемости и его зависимость от состава генотипов в популяции.
28. Показатель наследуемости и его чувствительность к среде.
29. Популяционный характер показателя наследуемости.
30. Генотип-средовое взаимодействие.
31. Генотип-средовая ковариация.
32. Цитогенетические методы.
33. Молекулярные методы.

34. Клинико-генеалогический метод.
35. Методы моделирования.
36. Биология близнецовости. Классический близнецовый метод.
37. Разновидности близнецового метода.
38. Возможности и ограничения близнецового метода.
39. Генетический контроль телосложения и внешнего облика.
40. Дерматоглифика.
41. Генетический контроль скорости роста и развития.
42. Система HLA, группы крови.
43. Генетический контроль восприятия.
44. Генетический контроль индивидуальной чувствительности к средовым влияниям.
45. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии.
46. Классификация наследственной патологии.
47. Особенности патогенеза наследственной патологии при моногенных и хромосомных болезнях.
48. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.
49. Клинический полиморфизм наследственных заболеваний.
50. Генетическая гетерогенность.
51. Генные болезни: аутосомно-доминантные заболевания.
52. Генные болезни: аутосомно-рецессивные заболевания.
53. Генные болезни: X-сцепленные заболевания.
54. Хромосомные болезни: нарушение числа аутосом.
55. Хромосомные болезни: нарушение числа половых хромосом.
56. Хромосомные болезни: структурные нарушения хромосом.
57. Болезни с наследственным предрасположением
58. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования.
59. Врожденные пороки развития.
60. Умственная отсталость при хромосомных болезнях.
61. Умственная отсталость при моногенных болезнях.
62. Умственная отсталость при дизморфических синдромах.
63. Мультифакториально обусловленная умственная отсталость.
64. Задержка психического развития.
65. Ранний детский аутизм.
66. Стойкие нарушения слуха.
67. Стойкие нарушения зрения.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии
(наименование кафедры)

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ

По дисциплине Основы генетики
по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03

5. Методические рекомендации (материалы) преподавателю

5.1. Методические рекомендации по подготовке к занятиям

Работа по подготовке преподавателя к проведению занятия рекомендуется начинать с анализа программы данной дисциплины. При анализе программы следует обратить внимание на следующие моменты:

1. Теоретическое и прикладное значение учебной дисциплины и обеспечивающей ее программы.
2. Связь между отдельными темами.
3. Логику структурирования материала в программе, т.к. материал в программе данного курса имеет определенную логическую структуру.
4. Тезаурус дисциплины.
5. Технологию преподавания отдельных тем. Подавляющее большинство тем данного курса преподается в форме практических занятий, которые проводятся методом проблемного изложения материала, а также методом учебного диалога со студентами.

Подготовка к занятиям осуществляется в три этапа.

Этап диагностики - на этом этапе преподаватель на основе наблюдения оценивает: уровень мотивации студентов, степень их познавательного интереса, способности и возможности студентов учебной группы в среднем. На этом этапе преподаватель также определяет конкретные условия, в которых ему придется проводить занятия: расстановка мебели, наличие аппаратуры, раздаточного и демонстрационного материала.

Этап прогнозирования – на этом преподаватель осуществляет прогноз в изучении тем курса, создает для учащихся образовательную траекторию.

Этап проектирования - на этом этапе преподаватель создается сценарий учебного занятия, который составляется путем осуществления нескольких оперативных действий: замысла учебного занятия, формулирования его целей, определения содержания учебного занятия, организации деятельности преподавателя и студентов. На этапе проектирования составляется план учебного занятия, например, по такой схеме: вступление (установление контакта с аудиторией, обоснование важности изучаемой темы) – основная часть (активизация познавательной деятельности, сообщение учебной информации, управление восприятием и закреплением информации) – заключение.

Поскольку данный курс включает практические занятия, поэтому подготовка к проведению занятий должна обеспечивать именно эту форму обучения. При подготовке к изложению материала курса преподаватель должен учитывать, что акцент делается на том, чтобы дать обобщенные знания о теории и углубленные о практике, необходимой в профессиональной деятельности *дефектолога*.

Возможный вариант технологической карты для подготовки к занятию

Тема лекции

Цели занятия:

- цели когнитивной области:
- цели аффективной области:
- цели психомоторной области:

Основные понятия:

Логика развития занятия как целостной системы:

Способ реализации поставленных целей занятия (методы обучения – учебный диалог, с элементами дискуссии)

Основная литература

Дополнительная литература

5.2. Методические рекомендации преподавателю по организации самостоятельной работы студентов

Различные формы самостоятельной работы студентов существенно повышают прочность усвоения и закрепления изучаемых знаний. Функции самостоятельной работы: закрепление теоретических знаний, формирование исследовательских умений, применение теоретических знаний для решения практических задач, самопознание и саморазвитие студента.

Типичными заданиями для самостоятельной работы являются:

- индивидуальные задания;
- групповые задания;
- решение ситуационных задач;
- выполнение творческих работ;
- подготовка отчетов и выступлений.

5.3. Методические рекомендации по организации проверки знаний студентов

К основным формам проверки студентов относятся: коллоквиумы, зачеты, контрольная работа, поурочное оценивание, тесты, рейтинговое оценивание, выполнение проектов различной направленности.

Коллоквиум является формой текущего контроля. Коллоквиум – это беседа со студентами, целью которой является выявление уровня овладения основными знаниями. Он применяется для проверки знаний по определенному разделу (или теме). В отличие от семинара основное на коллоквиуме – это проверка знаний с целью их систематизации. Коллоквиум может проводиться на основе вопросов, обсуждавшихся на семинаре. Предполагаемый объем ответа не должен быть большим (не более 3 минут), чтобы была возможность опросить большое число студентов. Для получения отметки студент должен ответить на 2-3 вопроса. В заключение студентам сообщаются оценки и дается комментарий.

Зачет – форма проверки знаний, предусматривающая альтернативную оценку и собственно бинарную отметку – «зачет» или «незачет». «Зачет» ставится в том случае, когда студент выполнил задание, ответил на все предложенные вопросы; «незачет» ставится тогда, когда студент не выполнил задания, дал неправильный ответ, не продемонстрировал усвоение учебного материала. Важной задачей является определение степени правильности выполнения задания, при которой может быть поставлен зачет. При изучении методики преподавания психологии зачет предназначен для оценки выполнения заданий, прежде всего, практического характера. Иногда зачет может использоваться для оценки знаний по курсу.

Контрольная работа представляет форму проверки знаний студентов и предлагается им после завершения раздела или темы, выполняется в письменной форме. Использование этой формы работы предполагает предварительное повторение, систематизацию знаний по изученным темам программы.

Тестирование представляет собой форму проверки знаний. Ответы на вопросы или выполнение заданий теста предполагают наличие однозначных критериев их правильности или неправильности. Могут использоваться различные варианты тестирования на занятиях: задания с пропусками (небольшие фрагменты текста, отдельные фразы учебника, напечатанные с пропусками существенной информативной части).

Задания с выбором альтернативных ответов, - в этом случае студенту предлагается выбрать правильный ответ, значение имеет количество альтернатив, которые необходимо проанализировать студенту.

Задания с открытым ответом – задание формулируется в вопросительной или утвердительной форме, в последнем случае ответом на вопрос является завершение предложения необходимым словом или словосочетанием.

Тест может содержать практические задания и учебные задачи. Ответ на задачу или выполнение задания и будет являться ответом теста.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии

(наименование кафедры)

***ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ ПО ИЗУЧЕНИЮ
(ОСВЕНИЮ) УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ***

По дисциплине

Основы генетики
(наименование дисциплины)

по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03
(наименование направления подготовки, код)

6. Методические рекомендации студентам

6.1. Методические рекомендации студентам по организации самостоятельной работы

Самостоятельная работа является специфическим педагогическим средством организации и управления самостоятельной учебно-познавательной деятельностью студентов в учебном процессе.

Самостоятельная работа может быть представлена как средство организации самообразования и воспитания самостоятельности как личностного качества студентов, что обеспечивает получение нового знания, систематизацию и углубление имеющихся знаний, формирование у студентов профессиональных умений.

Самостоятельная работа выполняет ряд функций:

- развивающую;
- образовательную;
- воспитательную.

Виды самостоятельной работы при освоении дисциплины:

1. конспектирование первоисточников и другой учебной литературы;
2. проработка учебного материала (по конспектам учебной и научной литературы) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях, к участию в тематических дискуссиях и деловых играх;
3. выполнение контрольных работ;
4. решение задач, выполнение практических упражнений;
5. работа с тестами и вопросами для самопроверки;
6. работа с конспектами опорных лекций;
7. моделирование или анализ конкретной ситуации;

Студентам рекомендуется с самого начала освоения данного курса работать с литературой и предлагаемыми заданиями в форме подготовки к опросу по предыдущей теме на очередном аудиторном занятии, а также подготовки к нему. При этом актуализируются имеющиеся знания, создается база для усвоения нового материала, возникают вопросы, ответы на которые студент получает в аудитории.

Можно отметить, что некоторые задания для самостоятельной работы по данному курсу имеют определенную специфику. Она заключается в том, что при их выполнении студент должен опереться на свой собственный субъективный опыт.

6.2. Методические рекомендации по организации работы с литературой

Особое место среди видов самостоятельной работы занимает работа с литературой, являющаяся основным методом самостоятельного овладения знаниями при изучении данной дисциплины. Изучение литературы - процесс сложный, требующий выработки определенных навыков учебного труда. Перечень и объем литературы, необходимой для изучения дисциплины, определяется программой курса и другими методическими рекомендациями.

Изучение дисциплины следует начинать с учебника, поскольку *учебник* – это книга, в которой изложены основы научных знаний по определенному предмету в соответствии с целями и задачами обучения, установленными программой и требованиями дидактики.

При работе с литературой следует учитывать, что имеются различные виды чтения, и каждый из них используется на определенных этапах освоения материала.

Предварительное чтение направлено на выявление в тексте незнакомых терминов и поиск их значения в справочной литературе.

Сквозное чтение предполагает прочтение материала от начала до конца. Сквозное чтение литературы дает возможность студенту сформировать тезаурус основных понятий из изучаемой области и свободно владеть ими.

Выборочное – наоборот, имеет целью поиск и отбор материала. В рамках данного курса выборочное чтение, как способ освоения содержания курса, должно использоваться

при подготовке к следующей лекции, тема которой оглашается преподавателем на предыдущем занятии.

Повторное чтение предполагает возвращение к неясным фрагментам текста по прошествии времени. Для освоения отдельных понятий курса требуется неоднократное возвращение к одним и тем же фрагментам текстов.

Аналитическое чтение – это критический разбор текста с последующим его конспектированием. Освоение указанных понятий будет наиболее эффективным в том случае, если при чтении текстов студент будет задавать к этим текстам вопросы. Часть из этих вопросов сформулирована в приведенном ниже списке контрольных вопросов и заданий. Список этих вопросов по понятным причинам ограничен, поэтому важно не только содержание вопросов, но сам принцип освоения литературы с помощью вопросов к текстам.

Целью изучающего чтения является глубокое и всестороннее понимание учебной информации.

Есть несколько приемов изучающего чтения:

1. Чтение по алгоритму предполагает разбиение информации на блоки: название; автор; источник; основная идея текста; фактический материал; анализ текста путем сопоставления имеющихся точек зрения по рассматриваемым вопросам; новизна.

2. Прием постановки вопросов к тексту имеет следующий алгоритм:

- медленно прочитать текст, стараясь понять смысл изложенного;
- выделить ключевые слова в тексте;
- постараться понять основные идеи, подтекст и общий замысел автора.

3. Прием тезирования заключается в формулировании тезисов в виде положений, утверждений, выводов.

К этому можно добавить и иные приемы: прием реферирования, прием комментирования. Важной составляющей любого научного издания является список литературы, на которую ссылается автор (библиография источников).

В решении всех учебных задач немаловажную роль играют записи, сделанные в процессе чтения книги. Они являются серьезным подспорьем в подготовке к экзаменам, т.к. позволяют включать глубинную память и воспроизводить содержание ранее прочитанной книги. В более общей форме все записи при изучении литературы можно подразделить на составление плана, тезисов и конспектирование.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
 «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
 Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Общей и прикладной психологии с курсом медико-биологических дисциплин

(наименование кафедры)

***МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ
 ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ***

По дисциплине

Основы генетики

(наименование дисциплины)

по направлению подготовки бакалавриат «Специальное (дефектологическое) образование», 44.03.03

Сведения об оснащённости образовательного процесса специализированным и лабораторным оборудованием

Наименование специализированных аудиторий и лабораторий	Перечень оборудования		Примечание
	Необходимо	Фактическое наличие	
1	2	2	3
Лекционная аудитория; ауд. для проведения практических занятий (семинаров).		1. Доска - 1 2. Мультимедиа - 1 3. Ноутбук - 1	Демонстрация схем, таблиц, графиков
«Компьютерный класс»		Стационарный класс ПК в составе: - компьютеров - 12 - принтер лазерный HP1200 - 1	

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии
(наименование кафедры)

ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

Дисциплины Основы генетики
по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03

В ходе преподавания дисциплины используются средства мультимедиа, а также компьютерный контроль знаний студентов.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Логопатологии
(наименование кафедры)

ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ УНИВЕРСИТЕТА (КАФЕДРЫ) ПО ДИСЦИПЛИНЕ

По дисциплине Основы генетики
(наименование дисциплины)
по направлению подготовки бакалавриат «Специальное
(дефектологическое) образование», 44.03.03

Учебники:
Не издавались

Учебные пособия:
Не издавались