

ГОУ ВПО «ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Кафедра физиологии человека и животных

УТВЕРЖДАЮ:

проректор по научно-методической
и учебной работе

Е.И. Скафа

2020 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Основы генетики»

Направление подготовки:	44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Профиль подготовки:	-
Образовательная программа:	бакалавриат
Квалификация:	академический бакалавр
Форма обучения:	<u>очная</u> , очно-заочная, <u>заочная</u>

Донецк 2020



УТВЕРЖДАЮ:

Декан биологического факультета
О.С. Горецкий
«17» апреля 2020 г.

Программа учебной дисциплины «Основы генетики» составлена на основании Государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования (ГОС ВПО) Донецкой Народной Республики (ДНР) по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, утвержденного приказом Министерства образования и науки ДНР от 20 апреля 2016 г. №457, зарегистрированного в Министерстве юстиции ДНР от 01 августа 2016 г. №1431; Порядка организации учебного процесса в образовательных организациях высшего профессионального образования Донецкой Народной Республики, утвержденного приказом Министерства образования и науки ДНР № 1171 от «10» ноября 2017 г.; учебного плана и основной образовательной программы высшего профессионального образования направления подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, разработанных в ГОУ ВПО «Донецкий национальный университет».

Разработчик: старший преподаватель кафедры физиологии человека и животных

Т.П. Маховицкая

Программа учебной дисциплины утверждена на заседании кафедры физиологии человека и животных

Протокол № 14 от «14» апреля 2020

Зав. кафедрой

В.В. Труш

Программа учебной дисциплины одобрена учебно-методической комиссией биологического факультета

Протокол № 6 от «17» апреля 2020 г.

Председатель учебно-методической комиссии факультета

Е.В. Прокопенко

Программа учебной дисциплины одобрена учебно-методической комиссией Института педагогики

Протокол № 8 от «20» апреля 2020 г.

Председатель учебно-методической комиссии факультета

Дихтяренко Г.И.

1. ОБЛАСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ И МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В УЧЕБНОМ ПРОЦЕССЕ

Учебная дисциплина «Основы генетики» относится к дисциплинам базовой части профессионального блока нормативных дисциплин направления подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Основывается на базе дисциплин: математика, физика, общая биология, анатомия человека. Дисциплина является основой для изучения спецкурсов кафедры специального (дефектологического) образования.

2. СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Характеристика учебной дисциплины</i>		
Направление подготовки	44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование	
Профиль	-	
Образовательная программа	бакалавриат	
Квалификация	академический бакалавр	
Количество содержательных модулей	2 содержательных модуля	
Дисциплина базовой / вариативной части образовательной программы	Дисциплина вариативной части образовательной программы ВПО по направлению 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование	
Формы контроля (МК, экзамен, зачет)	<i>модульный контроль, экзамен</i>	
Показатели	очная форма обучения	заочная форма обучения
Количество зачетных единиц (кредитов)	4	4
Год подготовки	1	1
Семестр	1	1
Количество часов		
- лекционных	18	2
- практических, семинарских	36	6
- лабораторных	-	-
- самостоятельной работы	54	100
в т.ч. индивидуальное задание	-	-
Недельное количество часов,		
в т.ч. аудиторных	3	-

3. ОПИСАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Цели и задачи

Цель изучения дисциплины: формирование систематизированных знаний о закономерностях наследственности и изменчивости на базе современных достижений различных разделов генетики.

Задачей дисциплины является научить студентов пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики, а так же интегрировать генетические знания в профессиональное мышление будущих логопедов, что необходимо для эффективного взаимодействия с врачами при разработке психолого-педагогических коррекционных мероприятий.

Требования к результатам освоения дисциплины. Процесс изучения дисциплины «Основы генетики» направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ГОС ВПО ДНР по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование и основной образовательной программы высшего профессионального образования направления подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование:

а) общекультурных (ОК):

способности использовать естественнонаучные и математические знания для ориентирования в современном информационном пространстве (ОК-5);

готовности поддерживать уровень физической подготовки, обеспечивающий полноценную деятельность и использовать методы физического воспитания, самовоспитания для повышения адаптационных резервов организма и укрепления здоровья (ОК-9);

б) общепрофессиональных (ОПК):

способности осуществлять обучение, воспитание и развитие с учетом социальных, возрастных, психофизических и индивидуальных особенностей, в том числе особых образовательных потребностей обучающихся (ОПК-2);

готовности к психолого-педагогическому сопровождению учебно-воспитательного процесса (ОПК-3);

в) профессиональных (ПК):

педагогическая деятельность:

готовностью к обеспечению охраны жизни и здоровья обучающихся в учебно-воспитательном процессе и внеурочной деятельности (ПК-11);

исследовательская деятельность:

готовностью использовать систематизированные теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в области образования (ПК-15).

В результате изучения учебной дисциплины студент должен

знать:

- место, которое занимает генетика в системе подготовки специалистов в области логопедии и специальной психологии;

- цитологическую основу наследственности и изменчивости, строение гена, закономерности наследования, виды и причины изменчивости;

- фундаментальные законы генетики;

- генетическую терминологию;

- формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, речевого и моторного развития;

уметь:

- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования;

- применять фундаментальные законы генетики;

- прогнозировать проявление наследственных болезней в потомстве;

- фенотипически диагностировать генетические патологии; решать генетические задачи;

владеть:

- навыками установления генотипа родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот - распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование;

- навыками консультирования родителей о преимуществах и ограничениях метода пренатальной диагностики;

- способами оказания психологической поддержки семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью;
- навыками интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями развития в общество.

4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ И ФОРМЫ ОРГАНИЗАЦИИ УЧЕБНОГО ПРОЦЕССА

Порядковый номер тема	Краткое содержание темы
Содержательный модуль 1. Основные понятия курса генетики. Закономерности наследственности и изменчивости	
Тема 1. Введение в курс генетики. Биохимические и молекулярные основы наследственности	Предмет и задачи генетики. История развития науки. Строение клетки. Прокариоты и эукариоты. Вирусы. Строение и уровни организации белковых молекул. Строение и функции РНК и ДНК. Свойства ДНК. Процесс биосинтеза белка. Генетический код.
Тема 2. Цитологические основы наследственности	Кариотип. Строение хромосом человека. Диплоидный и гаплоидный наборы хромосом. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Митоз и мейоз, различие между ними.
Тема 3. Закономерности наследования	Опыты Г. Менделя. Наследование альтернативных признаков. Моногибридное и полигибридное скрещивание. Законы Менделя. Анализирующее скрещивание.
Тема 4. Хромосомная теория наследственности Т. Морган	Взаимодействие генов. Явление полного и неполного доминирования. Сцепленное наследование. Половые хромосомы. Наследование группы крови и резус-фактора. Кроссинговеры.
Тема 5. Изменчивость	Виды изменчивости. Норма реакции. Вариационный ряд. Основы селекции.
Содержательный модуль 2. Генетика человека. Наследственные заболевания. Медицинская генетика	
Тема 6. Наследственность и изменчивость у человека	Методы изучения генетики человека. Популяционная генетика.
Тема 7. Генетические заболевания человека	Наследственные болезни и их классификация
Тема 8. Основы генной инженерии	Генная инженерия. Генно-модифицированные организмы. Клонирование.
Тема 9. Эволюционная генетика человека	Генетические основы антропогенеза. Происхождение рас и расогенез.

Тематический план

Названия содержательных модулей и тем	Количество часов											
	Очная форма						Заочная форма					
	всего	в т.ч.					всего	в т.ч.				
		лекции	семинарские	лабораторные	самостоятельная работа	индивидуальная работа		лекции	семинарские	лабораторные	самостоятельная работа	индивидуальная работа
Содержательный модуль 1. Основные понятия курса генетики. Закономерности наследственности и изменчивости												
Тема 1.Введение в курс генетики. Биохимические и молекулярные основы наследственности	16	2	4		10		16	0,25	0,25		15,75	
Тема 2.Цитологические основы наследственности	16	2	4		10		16	0,25	1		14,75	
Тема 3. Закономерности наследования	16	2	4		10		16	0,25	1		14,25	
Тема 4.Хромосомная теория наследственности Т. Моргана	16	2	4		10		16	0,25	0,5		14,75	
Тема 5. Изменчивость	16	2	4		10		16	0,25	0,25		15,75	
Итого по содержательному модулю 1	80	10	20		50		80	1,25	3		75,75	
Содержательный модуль 2. Генетика человека. Наследственные заболевания.												
Тема 6. Наследственность и изменчивость у человека	16	2	4		10		12	0,25	1		10,75	
Тема7. Генетические заболевания человека	16	2	4		10		12	0,25	1		10,75	
Тема 8. Основы генной инженерии	16	2	4		10		12	-	0,25		12	

Названия содержательных модулей и тем	Количество часов											
	Очная форма						Заочная форма					
	всего	в т.ч.					всего	в т.ч.				
		лекции	семинарские	лабораторные	самостоятельная работа	индивидуальная работа		лекции	семинарские	лабораторные	самостоятельная работа	индивидуальная работа
Тема 9. Эволюционная генетика человека	16	2	4		10		12	0,25	0,75		10,75	
Итого по содержательному модулю 2	64	8	16		40		48	0,75	3		44,25	
Всего	144	18	36		90		144	2	6		136	

5. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЛЕКЦИОННЫХ, ПРАКТИЧЕСКИХ И ЛАБОРАТОРНЫХ ЗАНЯТИЙ

Темы лекционных занятий

№ п/п	Название темы	Количество часов
1	Введение в курс генетики. Биохимические и молекулярные основы наследственности	2
2	Цитологические основы наследственности	2
3	Закономерности наследования	2
4	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана	2
5	Изменчивость	2
6	Наследственность и изменчивость у человека	2
7	Генетические заболевания человека	2
8	Основы генной инженерии	2
9	Эволюционная генетика человека	2
	ВСЕГО	18

Темы семинарских занятий

№ п/п	Название темы	Количество часов
1	Предмет изучения генетики, цели и задачи науки Предмет изучения, цели и задачи генетики. История развития науки. Генетика в России. Программа «Геном человека». Современные достижения в области генетики.	2
2	Белки и нуклеиновые кислоты Строение белковых молекул. Функции белков в живых организмах. Строение молекул нуклеиновых кислот. Различия в строении молекул РНК и ДНК. Модель структуры ДНК по Дж. Уотсону и Ф. Крику. Виды РНК.	2

№ п/п	Название темы	Количество часов
3	<p align="center">Биосинтез белка</p> <p>Генетический код, его свойства. Таблица генетического кода. Роль нуклеиновых кислот в передаче генетической информации. Процесс транскрипции. Участие рибосом в биосинтезе белка.</p>	2
4	<p align="center">Цитологические основы наследственности</p> <p>Строение клетки. Кариотип. Строение хромосом. Хромосомный набор человека. Виды деления клеток. Митоз и мейоз. Современные методы цитологического анализа хромосом.</p>	2
5	<p align="center">Законы наследования</p> <p>Наследование альтернативных признаков. Опыты Г. Менделя. Понятие доминантных и рецессивных признаков. Аллельные гены. Гомозиготные и гетерозиготные организмы. Генотип и фенотип. Понятие неполного доминирования. Моногибридное скрещивание. Полигибридное скрещивание. Законы Менделя. Анализирующее скрещивание.</p>	2
6	<p align="center">Решение задач по закономерностям наследования</p> <p>Решение задач по моногибридному скрещиванию. Решение задач по полигибридному скрещиванию. Решение задач с применением анализирующего скрещивания. Решение задач по определению генотипа и фенотипа родителей и потомства.</p>	2
7	<p align="center">Взаимодействие генов</p> <p>Взаимодействие неаллельных генов. Явления полного и неполного доминирования. Явления сцепленного наследования. Кроссинговеры.</p>	2
8	<p align="center">Наследование признаков, сцепленных с полом</p> <p>Аутосомы и половые хромосомы. Наследование, сцепленное с полом. Решение задач на наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач на наследование групп крови.</p>	2
9	<p align="center">Изменчивость</p> <p>Виды изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Вариационный ряд. Норма реакции. Модификационная изменчивость человека.</p>	2
10	<p align="center">Мутации и мутационная изменчивость</p> <p>Наследственная изменчивость. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Основы селекции. Виды мутаций. Мутагенез и мутагенные факторы.</p>	2
11	<p align="center">Генетика человека</p> <p>Наследование доминантных и рецессивных признаков. Биохимический метод изучения наследственности. Цитогенетический метод. Медицинская генетика. Генетическое консультирование.</p>	2
12	<p align="center">Популяционная генетика</p> <p>Генеалогический метод изучения наследственности. Близнецовый метод. Закономерности популяционной генетики человека. Закон Харди-Вайнберга. Популяционная статистика. Изучение генной структуры популяции в медицинских и криминалистических целях.</p>	2
13	<p align="center">Генетические заболевания человека</p> <p>Виды генетических заболеваний. Заболевания, наследуемые по аутосомно-рецессивному и аутосомно-доминантному принципу. Заболевания, сцепленные с полом. Заболевания, связанные с геномными нарушениями: синдром Дауна, синдром Патау, синдром</p>	2

№ п/п	Название темы	Количество часов
	Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера и пр. Клиника, диагностика, лечение генетических заболеваний.	
14	Разновидности генетических заболеваний у человека (продолжение). Заболевания, связанные с нарушением обмена аминокислот, нарушением обмена углеводов, липидов, нарушением обмена гормонов. Психические отклонения, связанные с генетическими нарушениями.	2
15	Основные понятия генной инженерии Цели и задачи генной инженерии. Методы генной инженерии. Строение рекомбинантной ДНК, этапы генного синтеза. Генно-модифицированные организмы.	2
16	Возможности генной инженерии Техника генетического конструирования. Основные проблемы, возникающие при генетических манипуляциях. Проблема клонирования организмов.	2
17	Возникновение и развитие вида «человек разумный» Использование генетических методов для изучения эволюционного происхождения человека. Генетические доказательства родства человека и человекообразных обезьян. Общие предки.	2
18	Значение генетики для изучения эволюции человека Использование генетических данных для определения места и времени происхождения человека. Пути расселения человечества по континентам. Современные нации и народности, гаплогруппы.	2
	ВСЕГО	36

6. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

№ п/п	Название темы	Количество часов
1	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Введение в курс генетики. Молекулярные и биохимические основы наследственности»	10
2	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Цитологические основы наследственности»	10
3	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Закономерности наследования»	10
4	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Хромосомная теория наследственности Т. Моргана»	10
5	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Изменчивость»	10
6	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Наследственность и изменчивость у человека»	10
7	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Генетические заболевания человека»	10
8	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Основы генной инженерии»	10

№ п/п	Название темы	Количество часов
9	Изучение теоретического материала и выполнение заданий по теме «Эволюционная генетика человека»	10
	ВСЕГО	90

7. ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ

Индивидуальные задания учебным планом не предусмотрены.

8. КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Генетика - предмет, задачи и методы исследования. Значение генетики для медицины и дефектологии.
2. Основные этапы становления генетической науки.
3. Роль отечественных и зарубежных ученых в становлении генетической науки.
4. Клетка как элементарная структурно-функциональная и генетическая единица живого.
5. Уровни организации наследственной информации в клетке.
6. Строение и функции интерфазного ядра.
7. Строение хромосом. Понятие о кариотипе. Особенности кариотипа человека.
8. Митоз как механизм, обеспечивающий преемственность генетической информации при бесполом размножении.
9. Мейоз и оплодотворение как механизмы, обеспечивающие преемственность генетической информации в ряду поколений при половом размножении.
10. Структура и функции нуклеиновых кислот.
11. Репликация ДНК.
12. Генетический код.
13. Биосинтез белка как механизм реализации генетической информации.
14. Регуляция синтеза белка в клетке.
15. Наследственность. Ген как единица наследственности.
16. Аллельные гены. Гомозиготные и гетерозиготные организмы. Понятие о доминантности и рецессивности. Правило чистоты гамет.
17. Генотип и фенотип. Пенетрантность и экспрессивность генов.
18. Наследование. Типы наследования.
19. Закономерности моногибридного, дигибридного и полигибридного скрещивания. Менделирующие признаки человека.
20. Сцепленное наследование. Основные положения хромосомной теории Моргана.
21. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.
22. Взаимодействие генов.
23. Множественный аллелизм. Генетика групп крови АВО у человека.
24. Резус-фактор человека.
25. Изменчивость. Формы изменчивости.
26. Мутационная изменчивость (причины и классификация).
27. Генные мутации (механизм, примеры из медицинской генетики).
28. Хромосомные aberrации. Понятие о хромосомных болезнях.
29. Геномные мутации.
30. Комбинативная изменчивость (причины и значение).
31. Модификационная изменчивость (причины, значение для медицинской генетики).
32. Человек как объект генетического исследования. Методы изучения наследственности человека.

33. Сущность и возможности семейно - генеалогического метода. Типы наследования признаков у человека, критерии наследования.
34. Сущность и возможности близнецового метода.
35. Цитогенетические методы (хромосомный анализ, половой хроматин, дерматоглифика).
36. Болезни с наследственным предрасположением.
37. Медицинская генетика (предмет, задачи и методы исследования).
38. Генетика психических болезней (роль наследственности и среды в формировании психики человека).
39. Олигофрении, связанные с нарушением половых хромосом.
40. Олигофрении, связанные с нарушением аутосом (болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром "кошачьего крика").
41. Наследственные дефекты обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы, болезнь Тея-Сакса).
42. Врождённые дефекты органов речи.
43. Наследственная патология органов слуха.
44. Наследственная патология органов зрения.
45. Генетика шизофрении.
46. Генетика эпилепсии.
47. Аутизм.
48. Наследственные нервные и нервно - мышечные заболевания (миопатия, амиотрофия).
49. Генетический фактор в патологии речи (задержка речи, заикание, дислалия, тахилалия).
50. Лечение и профилактика наследственных болезней.
51. Принципы медико-генетического консультирования.
52. Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных болезней.
53. Цели и задачи генной инженерии. Генно-модифицированные организмы.
54. Проблема клонирования организмов.
55. Изучение эволюции человека с помощью методов генетики.
56. Человеческие расы.
57. Пути расселения человека по континентам.
58. Современные нации и народности. Гаплогруппы.

8. ОБРАЗЕЦ МОДУЛЬНОГО КОНТРОЛЯ

(образец варианта и критерии оценивания)

ГОУ ВПО «ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Факультет Биологический

Направление подготовки:	44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование»
Профиль:	-
Программа подготовки:	бакалавриат
Семестр	I
Учебная дисциплина	«Основы генетики»

МОДУЛЬНАЯ КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА

ВАРИАНТ №1

1. Строение хромосом. Понятие о кариотипе. Особенности кариотипа человека.
2. Медицинская генетика (предмет, задачи и методы исследования).

3. Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где мать имеет здоровые зубы, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился здоровый мальчик. Какова вероятность (в %) рождения ребенка с аномалией, указать его пол? Для решения задачи примените решетку Пеннета.

Утверждено на заседании кафедры физиологии человека и животных
Протокол № 14 от «14» апреля 2020

Заведующий кафедрой
Преподаватель

В.В. Труш
Т.П. Маховицкая

Критерии оценивания модульного контроля

<i>Номер задания</i>	<i>Количество баллов</i>
Блок 1	15 баллов
Блок 2	5 баллов
Блок 3	10 баллов
<i>Всего</i>	<i>30</i>

9. ОБРАЗЕЦ ЭКЗАМЕНАЦИОННОГО БИЛЕТА

Теоретические вопросы к экзамену

1. Генетика как наука – предмет, задачи и методы исследования. Значение генетики для медицины и дефектологии.
2. Основные этапы развития генетики.
3. Роль отечественных и зарубежных ученых в становлении генетической науки.
4. Клетка как элементарная структурно-функциональная и генетическая единица живого.
5. Уровни организации наследственной информации в клетке. Виды наследственной информации.
6. Строение и функции ядра клетки в интерфазе.
7. Строение хромосом. Понятие о кариотипе. Особенности кариотипа человека.
8. Митоз как механизм, обеспечивающий преемственность генетической информации при бесполом размножении.
9. Мейоз и оплодотворение как механизмы, обеспечивающие преемственность генетической информации в ряду поколений при половом размножении.
10. Структура и функции нуклеиновых кислот.
11. Репликация ДНК.
12. Генетический код.
13. Биосинтез белка как механизм реализации генетической информации.
14. Регуляция синтеза белка в клетке.
15. Наследственность. Ген как единица наследственности.
16. Аллельные гены. Гомозиготные и гетерозиготные организмы. Понятие о доминантности и рецессивности. Правило чистоты гамет.
17. Генотип и фенотип. Пенетрантность и экспрессивность генов.
18. Наследование. Типы наследования.

19. Закономерности моногибридного, дигибридного и полигибридного скрещивания. Менделирующие признаки человека.
20. Сцепленное наследование. Основные положения хромосомной теории Моргана.
21. Кроссинговеры.
22. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.
23. Взаимодействие генов.
24. Множественный аллелизм. Генетика групп крови АВО у человека.
25. Резус-фактор человека.
26. Изменчивость. Формы изменчивости.
27. Мутационная изменчивость (причины и классификация).
28. Генные мутации (механизм, примеры из медицинской генетики).
29. Хромосомные aberrации. Понятие о хромосомных болезнях.
30. Геномные мутации.
31. Комбинативная изменчивость (причины и значение).
32. Модификационная изменчивость (причины, значение для медицинской генетики).
33. Человек как объект генетического исследования. Методы изучения наследственности человека.
34. Сущность и возможности семейно - генеалогического метода. Типы наследования признаков у человека, критерии наследования.
35. Сущность и возможности близнецового метода.
36. Цитогенетические методы (хромосомный анализ, половой хроматин, дерматоглифика).
37. Медицинская генетика (предмет, задачи и методы исследования).
38. Генетика психических болезней (роль наследственности и среды в формировании психики человека).
39. Олигофрении, связанные с нарушением половых хромосом.
40. Олигофрении, связанные с нарушением аутосом (болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром "кошачьего крика").
41. Наследственные дефекты обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы, болезнь Тея-Сакса).
42. Врождённые нарушения органов речи.
43. Наследственная патология органов слуха.
44. Наследственная патология органов зрения.
45. Депрессивные состояния.
46. Генетика шизофрении.
47. Генетика эпилепсии.
48. Аутизм.
49. Наследственные нервные и нервно - мышечные заболевания (миопатия, амиотрофия).
50. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (дальтонизм, гемофилия).
51. Генетический фактор в патологии речи (задержка речи, заикание, дислалия, тахилалия).
52. Лечение и профилактика наследственных болезней.
53. Принципы медико-генетического консультирования.
54. Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных болезней.
55. Цели и задачи генной инженерии. Генно-модифицированные организмы.
56. Проблема клонирования организмов.
57. Изучение эволюции человека с помощью методов генетики.
58. Человеческие расы.
59. Пути расселения человека по континентам.
60. Современные нации и народности. Гаплогруппы.

ГОУ ВПО «ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Биологический факультет

Направление подготовки: **44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование»**
 Программа подготовки: **бакалавриат**
 Семестр: **I**
 Учебная дисциплина: **Основы генетики**

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

1. Генетика - предмет, задачи и методы исследования. Значение генетики для медицины и дефектологии.
2. Наследственные дефекты обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы, болезнь Тея-Сакса).
3. У дрозофил серая окраска тела и наличие щетинок – доминантные признаки, которые наследуются независимо. Какое потомство следует ожидать от скрещивания желтой самки без щетинок с гетерозиготным по обоим признакам самцом?

Утверждено на заседании кафедры физиологии человека и животных
 Протокол № 14 от «14» апреля 2020

Зав. кафедрой

В.В. Труш

Экзаменатор

Т.П. Маховицкая

Критерии оценивания экзамена

<i>Номер задания</i>	<i>Количество баллов</i>
1	10
2	10
3	10
Всего	30 баллов

ОБРАЗЕЦ ТЕСТОВОГО ЗАДАНИЯ

1. Сперматогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз**
- в) 5 фаз
- г) 3 фаз

2. Наследственность – это свойство организмов:

- а) взаимодействовать со средой обитания
- б) реагировать на изменение окружающей среды
- в) передавать свои признаки и особенности развития потомству**
- г) приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

3. Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс:

- а) ABC, ABc
- б) aBc, Abc, ABC**

в) **Abc, ABC, ABc, AbC**

г) **AbC, ABc**

4. Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

а) доминантные

б) гомозиготные

в) гетерозиготные

г) **аллельные**

5. Какой пол у человека является гомогаметным?

а) мужской

б) **женский**

6. Что отражает закон Моргана:

а) закон единообразия гибридов 1 поколения

б) закон расщепления признаков

в) закон независимого наследования признаков

г) **закон сцепленного наследования признаков**

7. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются

а) геномные

б) хромосомные

в) **генные**

8. От чего зависит частота рекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?

а) **от расстояния между сцепленными генами в хромосоме**

б) от расстояния между гомологичными хромосомами

в) от расстояния между нехомологичными хромосомами

г) ни от чего не зависит – случайна

9. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?

а) галактоземия

б) синдром Патау

в) муковисцидоз

г) **фенилкетонурия**

10. Генотип дрозофилы AaBb. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены A и B сцеплены и наблюдается их полное сцепление:

а) один тип – AB

б) **два типа – AB и ab**

в) два типа – Ab и aB

г) четыре типа – AB, Ab, aB, ab

11. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

а) митоз

б) редупликация

в) конъюгация

г) **кроссинговер**

12. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:

а) Г. Мендель

б) **Т. Морган**

в) Ф. Крик

г) Г. де Фриз

13. Сколько групп сцепления у человека?

- а) 4
- б) 2
- в) 23**
- г) 46

18. Экспрессивность – это:

- а) вероятность проявления гена в фенотипе
- б) степень проявления генотипа в фенотипе
- в) вероятность проявления генотипа в фенотипе
- г) степень проявления гена в фенотипе**

19. При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:

- а) 9:3:3:1**
- б) 12:4
- в) 9:3:4
- г) 15:1

20. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений

- а) гибридологическим**
- б) цитогенетическим
- в) близнецовым
- г) биохимическим

Образцы задач по молекулярной генетике:

1. Относительная молекулярная масса участка гена (транскрибируемой цепи) составляет 340 000 Дальтон (масса одного нуклеотида равна 340 Дальтон). На основании данного факта дайте ответы на вопросы:

- 1) количество нуклеотидов в транскрибируемой цепи ДНК;
- 2) количество нуклеотидов на данном участке ДНК (в обеих цепях);
- 3) количество нуклеотидов в молекуле и-РНК, созданной на матрице ДНК;
- 4) количество витков спирали ДНК на этом участке информационной молекулы;
- 5) количество аминокислот, закодированных в данной последовательности ДНК (округленное значение);
- 6) количество т-РНК, принимающих участие в процессе трансляции;
- 7) количество нуклеотидов ДНК, необходимых для репликации данного участка ДНК.

2. В молекуле информационной РНК на долю адениловых нуклеотидов приходится 20%, гуаниловых – 30%, цитидиловых – 10%. Всего молекула иРНК содержит 100 нуклеотидов. На основании этих фактов дайте ответы на вопросы:

- 1) количество урациловых нуклеотидов в молекуле и-РНК;
- 2) содержание адениловых нуклеотидов в молекуле ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК (в %);
- 3) содержание тимидиловых нуклеотидов в молекуле ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК (в %);
- 4) содержание гуаниловых нуклеотидов в молекуле ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК (в %);
- 5) содержание цитидиловых нуклеотидов в молекуле ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК (в %);
- 6) общее количество нуклеотидов в молекуле ДНК;

7) количество пар нуклеотидов в молекуле ДНК.

3. Фрагмент молекулы и-РНК имеет следующую последовательность:

УЦА-ААА-АУУ-ЦГУ-ГГЦ. На основании этой информации дайте ответы на вопросы:

- 1) последовательность нуклеотидов в структуре гена, с которого была транскрибирована эта и-РНК;
- 2) количество нуклеотидов в обеих цепях молекулы ДНК;
- 3) последовательность аминокислот в белке, который был синтезирован на матрице этой и-РНК. (необходима таблица генетического кода);
- 4) количество молекул т-РНК, принимающих участие в трансляции;
- 5) последовательность нуклеотидов в антикодоне т-РНК, которая транспортирует глицин к месту трансляции;
- 6) масса синтезированного белка ($M_r = 100$ г/моль);
- 7) как изменится аминокислотная последовательность, если во втором триплете гена произойдет мутация - тимидиловые нуклеотиды замещаются на адениловые.

Образцы задач на скрещивание:

1. Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготными по обоим признакам?
2. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?
3. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы всех членов семьи.

10. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

По курсу предполагается проведение промежуточной аттестации в виде модульного контроля и экзамена. Экзамен сдают студенты с целью повышения рейтинга.

*Распределение баллов, которые могут получить студенты
в процессе изучения дисциплины*

Организационно-учебная работа студента	Модульный контроль	Всего
Max 70 баллов	max 30 баллов	100 баллов
Выступления на семинарских занятиях – до 60 баллов Контрольные работы после изучения тем – до 10 баллов		

Шкала соответствия баллов национальной шкале

Оценка по шкале ECTS	Оценка по 100-балльной шкале	Оценка по государственной шкале (экзамен, дифференцированный зачет)	Оценка по государственной шкале (зачет)
A	90-100	5 (отлично)	зачтено
B	80-89	4 (хорошо)	зачтено
C	75-79	4 (хорошо)	зачтено
D	70-74	3 (удовлетворительно)	зачтено
E	60-69	3 (удовлетворительно)	зачтено
FX	35-59	2 (неудовлетворительно) с возможностью повторной сдачи	не зачтено
F	0-34	2 (неудовлетворительно) с возможностью повторной сдачи при условии обязательного набора дополнительных баллов	не зачтено

Критерии оценивания знаний по дисциплине «Возрастная анатомия, физиология и гигиена»

По шкале ECTS	По национальной шкале	По шкале кафедры	Критерии оценивания знаний студентов
A	отлично	90-100	Студент знает фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики, мутагенеза. Умеет самостоятельно объяснять суть генетических процессов и их механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий. Владеет генетической терминологией, методами решения типовых задач в области молекулярной генетики.
B	хорошо	80-89	Студент знает хорошо (может допускать отдельные несущественные неточности) фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики, мутагенеза. Умеет хорошо объяснять суть генетических процессов и их механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий; Владеет основной генетической терминологией, методами решения основных типовых задач в области молекулярной генетики, биоинформатики, геносистематики, экогенетики.
C	хорошо	75-79	Студент знает хорошо (может допускать некоторые ошибки) фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики, мутагенеза. Умеет хорошо (в ряде случаев под руководством преподавателя)

По шкале ECTS	По национальной шкале	По шкале кафедры	Критерии оценивания знаний студентов
			объяснять суть генетических процессов и их механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий. Владеет основной генетической терминологией, методами решения основных типовых задач в области молекулярной генетики, биоинформатики (может допускать незначительные неточности).
D	удовлетворительно	70-74	Студент частично знает фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики, мутагенеза. Умеет частично или только под руководством преподавателя объяснять суть генетических процессов и их механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий. Владеет не в полном объеме генетической терминологией, затрудняется самостоятельно решать типовые задачи в области молекулярной генетики.
E	удовлетворительно	60-69	Студент усвоил основной учебный материал в объеме, необходимом для их дальнейшей работы по избранной профессии; владеют необходимыми знаниями. Частично знает фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, мутагенеза. Владеет не в полном объеме генетической терминологией, затрудняется самостоятельно решать типовые задачи.
FX	неудовлетворительно с возможностью повторной сдачи	35-59	Студент имеет недостатки в знаниях основ учебного материала, допускает принципиальные ошибки в программных вопросах курса. Плохо знает фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики. Слабо умеет объяснять суть генетических процессов и их механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий. Плохо владеет генетической терминологией, методами решения типовых задач в области молекулярной генетики.
F	неудовлетворительно с обязательным повторным изучением дисциплины	0-34	Студент имеет существенные недостатки в знаниях, которые не позволяют ему самостоятельно разобраться в основных положениях дисциплины. Не знает фундаментальные основы и современные достижения в области молекулярной генетики, генетической биоинформатики. Не умеет объяснять суть генетических процессов и их

По шкале ECTS	По национальной шкале	По шкале кафедры	Критерии оценивания знаний студентов
			механизмы, вести библиографическую работу с привлечением современных информационных технологий. Не владеет генетической терминологией, методами решения типовых задач в области молекулярной генетики, биоинформатики.

11. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОГО ПРОЦЕССА

1. Учебные пособия по основам генетики.
2. Руководства по основам генетики.
3. Конспекты лекций (в электронном виде).
4. Методические указания для самостоятельной работы студентов
5. Иллюстративный материал.

12. РЕКОМЕНДОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

№ п/п	Наименование	Кол-во экземпляров в библиотеке ДонНУ	Наличие электронной версии в ЭБС
Основная литература			
1.	Александров А.А. Психогенетика: учебное пособие / А.А. Александров. – СПб.: Питер, 2009. – 192 с.: ил.	2	+
2.	Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / Е.Е. Васильева. – СПб.: Лань, 2016. – 96 с.	1	+
3.	Глухов М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / М.М. Глухов, И.А. Круглов. – СПб.: Лань, 2016. – 96 с. (1	+
4.	Никольский В.И. Генетика: учебное пособие / В.И. Никольский; ред. Г.Г. Есакова. – М.: Академия, 2010. – 256 с.	2	+
Дополнительная литература			
5.	Никольский В.И. Генетика: учебное пособие / В.И. Никольский; ред. Г.Г. Есакова. – М.: Академия, 2010. – 256 с.	2	+
6.	Бердышев, Г. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб.пособие для студентов биол. спец. вузов. - Киев :Вицашк., 1979. - 447 с.	1	+
7.	Бердышев, Г. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб.пособие для студентов биол. спец. вузов. - Киев :Вицашк., 1979. - 447 с.	2	+
8.	Топорнина, Н. А. Генетика человека : Практикум для вузов / Топорнина Н. А., Стволинская Н. С. - М. : ВЛАДОС, 2001. - 94 с.	2	+

13. ИНФОРМАЦИОННЫЕ РЕСУРСЫ

Студопедия <https://studfiles.net/preview/2766364/>

Медицинская генетика http://works.doklad.ru/view/0y45QsQ_f3Y/all.html

Генетика <http://www.bio.bsu.by/genetics/genetics.phtml>

14. ПРОГРАММНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Windows 7 PRO (корпоративная лицензия ДОННУ № 46484614),
MicrosoftOffice (корпоративная лицензия ДОННУ № 46472919),
MicrosoftVisualStudio (лицензия программы DreamSpark для высших учебных заведений),
AdobeAcrobatReader, xPDF, R Studio (лицензии GPL, Apache, BSD для свободного программного обеспечения)

Рабочая программа рассмотрена и переутверждена на заседании кафедры физиологии человека и животных с изменениями (без изменений) на _____ год. Протокол заседания кафедры № ____ от _____.

Зав. кафедрой физиологии человека и животных _____ В.В. Труш

Рабочая программа рассмотрена и переутверждена на заседании кафедры физиологии человека и животных с изменениями (без изменений) на _____ год. Протокол заседания кафедры № ____ от _____.

Зав. кафедрой физиологии человека и животных _____ В.В. Труш

Рабочая программа рассмотрена и переутверждена на заседании кафедры физиологии человека и животных с изменениями (без изменений) на _____ год. Протокол заседания кафедры № ____ от _____.

Зав. кафедрой физиологии человека и животных _____ В.В. Труш