

АНО ВО «Межрегиональный открытый социальный институт»

УТВЕРЖДАЮ
Декан факультета экономико-правового и
психолого-педагогического образования
Протокол заседания Совета факультета
экономико-правового и психолого-
педагогического образования
№ 1/21 от 09.09.2021 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по учебной дисциплине	_____ Основы генетики _____
образовательная программа	_____ (наименование) 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Логопедия _____
форма обучения	_____ очная, заочная _____

Йошкар-Ола, 2021

СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка	3
2. Структура учебной дисциплины для очной формы обучения	4
3. Содержание учебной дисциплины.....	5
4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	11
5. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины	12
6. Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины	13
Приложение к РПУД.....	17

1. Пояснительная записка

Цель изучения учебной дисциплины:

Цель – дать представление о: цитологических и молекулярных основах наследственности, строении и функции хромосом и генов, генных и хромосомных мутаций, роли ферментов в коррекции мутаций, патогенезе наследственных заболеваний, хромосомных болезнях, врожденных аномалиях, медико-генетическом консультировании и его роли в профилактике наследственных заболеваний, клинических формах болезней у детей, которые сопровождаются нарушением психического и интеллектуального развития.

Место учебной дисциплины в учебном плане:

Учебная дисциплина «Основы генетики» относится к модулю медико-биологические основы дефектологии учебного плана по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Логопедия.

Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине (модулю), соотнесенных с индикаторами достижения компетенций:

Компетенция (код и наименование)	Индикаторы компетенций (код и наименование)	Результаты обучения
ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	ОПК-8.1. Демонстрирует знания особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья.	Знать: особенности и закономерности психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья Уметь: организовывать образовательный процесс на основе знаний об особенностях развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья. Владеть: навыками оценки основных особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ОВЗ.

Формы текущего контроля успеваемости обучающихся: устный опрос, практические задания, тестовые задания, доклад, реферат.

Форма промежуточной аттестации: зачет.

2. Структура учебной дисциплины для очной формы обучения

Общая трудоёмкость учебной дисциплины составляет 2 з.е., 72 ч., в том числе контактная работа обучающихся с преподавателем 34 ч., самостоятельная работа обучающихся 38 ч., 3 семестр.

№ п/п	Раздел учебной дисциплины/темы	Всего	Виды учебной работы (в часах)				
			Контактная			Промежуточная аттестация	Самостоятельная работа
			Лекции	Семинар/ Практические занятия/курсовая работа	Лабораторные занятия		
1.	Тема 1. Генетика. История развития. Наследственность и изменчивость. Митоз. Мейоз. Оплодотворение. Законы Менделя	10	2	2	-	-	6
2.	Тема 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности. Строение и функции хромосом и генов	11	2	3	-	-	6
3.	Тема 3. Генные и хромосомные мутации. Ген и среда. Роль ферментов в коррекции мутаций	10	2	2	-	-	6
4.	Тема 4. Антропогенетика. Родословные. Евгеника и ее история	9	2	3	-	-	4
5.	Тема 5. Патогенез наследственных заболеваний. Хромосомные болезни. Врожденные аномалии	8	2	2	-	-	4
6.	Тема 6. Генные заболевания. Наследственные нарушения обмена веществ. Энзимопатии	8	2	2	-	-	4
7.	Тема 7. Наследственные заболевания нервной системы, органов чувств, зрения, слуха. Речевые расстройства наследственного генеза	8	2	2	-	-	4
8.	Тема 8. Роль наследственного фактора в формировании нарушений речи. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	8	2	2	-	-	4
	зачет	-	-	-	-	-	-
	итого:	72	16	18	-	-	38

3. Содержание учебной дисциплины

№	Наименование раздела учебной дисциплины/ темы	Содержание
1	<p>Тема 1. Генетика. История развития. Наследственность и изменчивость. Митоз. Мейоз. Оплодотворение. Законы Менделя</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</p> <p>Наука генетика. Ее связь с биологией, медициной и дефектологией. История развития генетики. Этапы ее формирования, как самостоятельной дисциплины. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики. Современное состояние генетики и перспективы ее развития.</p> <p>Понятие о наследственности и изменчивости. Единицы наследственности. Типы наследования. Законы Менделя. Виды размножения. Митоз. Мейоз.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</p> <p>Значение генетики в дефектологии. Значение клинической генетики в дефектологии.</p> <p>Основные открытия в биологии, которые подготовили почву для исследований Менделя.</p> <p>Законы Менделя и их роль в медицине. Первый закон Менделя и его роль в диагностике наследственных заболеваний. Второй закон Менделя и его роль прогнозе наследственных заболеваний.</p> <p>Деление клетки. Митоз и мейоз. Значение мейотического деления в определении пола ребенка.</p> <p>Образование зиготы. Стадии оплодотворения.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</p> <p>1. Закрепление пройденного материала:</p> <p>Генетика как наука о закономерностях наследственности, наследования и изменчивости. Ее место в системе естественных наук. Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости.</p> <p>Основные этапы развития классической генетики (теория пангенезиса Ч. Дарвина, открытие законов наследственности Г. Менделем, ядерная гипотеза наследственности Т. Моргана, открытие закона гомологических рядов Н.И. Вавиловым, разработка методов популяционной генетики С.С. Четвериковым, теория индуцированного мутагенеза Г.А. Надсона, Г.С. Филиппова и Г. Меллера, доказательство сложной структуры гена А.С. Серебровским).</p> <p>Первый закон Г. Менделя. Особенности методических подходов. Доминантные и рецессивные признаки. Явление гомозиготности и гетерозиготности. Реципрокное скрещивание. Второй закон Г. Менделя. Характер расщепления признаков во втором поколении по генотипу и фенотипам. Полное и неполное доминирование. Представление об аллелях. Множественный аллелизм. Генетическая основа</p>

		<p>множественного аллелизма.</p> <p>2. Подготовка доклада/реферата.</p>
2	<p>Тема 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности. Строение и функции хромосом и генов</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</p> <p>Строение клетки. Ядро и органоиды, их строение и функции. Понятие о хромосомах и генах. Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Цитогенетика и ее принципы. Задачи цитогенетики. Строение хромосомы и ее химизм. ДНК и РНК. Виды РНК, их функции. Синтез белка в клетке. Понятие о ферментах, их строение, функции. Понятие об активном центре фермента. Виды ферментов. Строение гена, его субъединицы и функции. Изменения активности генов на протяжении жизни особи. Взаимодействие генов.</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</p> <p>Строение клетки. Понятие о хромосоме. Строение гена, как структурно-функциональной единицы наследственности.</p> <p>Цитогенетика, как наука. Основные задачи ее.</p> <p>Синтез белка в клетке. Строение белка.</p> <p>Виды РНК и их функции.</p> <p>Взаимодействие генов.</p> <p>Строение гена, его субъединицы и функции.</p> <p>Морфология, классификация хромосом.</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы</p> <p>1. Закрепление пройденного материала:</p> <p>Цитологические и молекулярные основы наследственности. Клетка – носитель наследственной информации. Строение клетки. Строение ДНК и РНК. Сравнение строения молекул ДНК и РНК. Биосинтез белка. Классификация и функции генов.</p> <p>2. Подготовка доклада/реферата.</p>
3	<p>Тема 3. Генные и хромосомные мутации. Ген и среда. Роль ферментов в коррекции мутаций</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие</p> <p>Виды мутаций. Мутагены и их классификация. Характер изменений в наследственном аппарате в результате мутаций. Особенности химического и радиационного мутагенеза. Спонтанный мутагенез. Понятие о положительных мутациях как двигателей эволюции. Роль ферментных систем в коррекции мутаций. Последствия мутаций на уровне больших, средних и малых хромосом.</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие</p> <p>Мутагенез и его роль в наследственных заболеваниях. Причина мутагенеза.</p> <p>Причина хромосомных мутаций. Классификация хромосомных мутаций. Гетероплоидии. Механизмы хромосомных мутаций. Виды хромосомных aberrаций. Значение хромосомных мутаций в развитии тяжелых</p>

		<p>патологий. Генные мутации. Классификация. Причины генных мутаций. Ген и среда. Генная инженерия и ее роль в лечении наследственных заболеваний.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Генные и хромосомные мутации. Причины. Характер изменений в наследственном аппарате в результате мутаций. Ген и среда. Роль ферментов в коррекции мутаций. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
4	<p>Тема 4. Антропогенетика. Родословные. Евгеника и ее история</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие Антропогенетика как часть общей генетики. Трудности и специфика в изучении генетики человека. Хромосомный набор человека. Классификация хромосом человека, их строение. Методы изучения генетики человека. Их практическое значение. Задачи и перспективы антропогенетики. Евгеника, ее история и современное состояние. Значение знаний евгеники.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие Антропогенетика как часть общей генетики. Методы изучения генетики. Клинико-генеалогический метод исследования. Методика составления родословной. Близнецовый метод. Его значение в диагностике наследственных заболеваний. Цитогенетический метод исследования. Задачи и перспектива антропогенетики. Популяционно-генетический метод исследования. Молекулярно-цитогенетический метод исследования. Евгеника, ее история. Основные задачи евгеники – попытки создать человека с высокими интеллектуальными и физическими возможностями.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Человек как специфический объект генетического анализа. Методы общей генетики. Цитогенетические методы. Молекулярные методы. Методы моделирования. Клинико-генеалогический анализ. Близнецовый метод. Евгеника и ее история. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
5	<p>Тема 5. Патогенез наследственных заболеваний. Хромосомные болезни. Врожденные аномалии</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие Понятие о наследственных болезнях человека. Наследственные мутации. Спонтанные мутации. Характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный и X-хромосомой).</p>

		<p>Особенности их проявления. Роль возраста родителей с частотой проявления наследственных аномалий. Участие провоцирующих моментов в проявлении наследственных болезней. Патогенез наследственной патологии. Различия в частоте, тяжести проявления и сроках формирования хромосомных и генных заболеваний. Типы хромосомных аномалий. Изменения числа аутосом и их последствия в зависимости от размеров хромосом. Изменения числа половых хромосом и их проявления. Болезни, обусловленные изменением структуры хромосом. Аберрации хромосом соматических клеток и их последствия (малигнизация). Врожденные аномалии и их связь с хромосомными мутациями (пороки развития лица, шеи, конечностей, органов).</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие Понятие о наследственных заболеваниях. Классификация наследственных заболеваний. Хромосомные заболевания. Классификация. Аутосомные хромосомные заболевания. Особенности и их проявления. Половые хромосомные заболевания. Их общая характеристика. Различия в частоте и тяжести проявлений хромосомных и генных заболеваний. Типы наследования хромосомных заболеваний. Изменения числа аутосом и их последствия. Аберрация хромосом и их последствия. Изменения числа половых хромосом и их проявления.</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Наследственные болезни. Генные болезни. Хромосомные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Врожденные пороки развития. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
<p>6</p>	<p>Тема 6. Генные заболевания. Наследственные нарушения обмена веществ. Энзимопатии</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие Сопоставление частоты хромосомных и генных заболеваний. Ген – центральная фигура наследственности. Количественные и качественные изменения генного аппарата. Классификация генных заболеваний. Болезни обмена веществ и их сущность. Понятие об энзимопатиях. Виды энзимопатий. Болезни, обусловленные изменением активности генов. Роль эндокринной системы в регуляции генной активности. Болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие Генные заболевания. Генные мутации и причины их вызвавшие. Механизм генных мутаций. Количественные</p>

		<p>и качественные изменения генного аппарата. Классификация генных заболеваний. Болезни обмена веществ. Заболевания белкового обмена. Энзимопатии. Болезни, обусловленные изменениями активности генов. Заболевания углеводного обмена. Заболевания обусловленные нарушением жирового обмена. Мукополисахарозы. Общая характеристика заболеваний. Заболевания неменделирующие с полигенным характером наследования.</p>
		<p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Генные заболевания. Их классификация. Энзимопатии: понятие, классификация, молекулярные причины возникновения и механизмы развития, последствия, биохимическая диагностика. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
7	<p>Тема 7. Наследственные заболевания нервной системы, органов чувств, зрения, слуха. Речевые расстройства наследственного генеза</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие Изолированные и сочетанные поражения нервной системы при наследственных заболеваниях. Анатомические и функциональные нарушения головного мозга генетического характера. Анэнцефалия, микроцефалия, микроглия, гидроцефалия. Роль наследственного фактора в формировании некоторых психических заболеваний. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Их классификация. Наследственные заболевания органа зрения. Аномалии глазного яблока и его вспомогательного аппарата. Глаукома. Катаракта. Близорукость. Дальнозоркость. Нарушения свето- и цветоощущения. Поражение сетчатки и зрительного нерва (атрофия, отложение продуктов метаболизма, демиелинизация и др.). Сочетание поражения органов зрения. Наследственные заболевания органа слуха. Аномалии ушной раковины и наружного слухового прохода. Нарушения формирования среднего уха. Дефекты строения слуховых косточек (отсутствие, деформация и сращения). Патология развития элементов внутреннего уха. Нарушения строения кортиева органа. Порождение слухового нерва (атрофия, дистрофия, демиелинизация). Понятие о проводниковой и нейросенсорной глухоте. Врожденная глухота и тугоухость. Приобретенная глухота и тугоухость. Изолированные и сочетанные наследственные заболевания органа слуха.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие Изолированные и сочетанные поражения нервной системы при наследственных заболеваниях. Анатомические и функциональные нарушения головного мозга генетического характера. Роль наследственного фактора в формировании</p>

		<p>некоторых психических заболеваний. Наследственные заболевания зрительного анализатора. Наследственные заболевания органа зрения. Наследственные заболевания органа слуха. Наследственные заболевания слухового анализатора. Аномалии ушных раковин. При каких наследственных заболеваниях встречаются. Врожденная и наследственно-приобретенная глухота и тугоухость.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Наследственные заболевания нервной системы. Наследственные заболевания органов чувств. Наследственные заболевания органа зрения. Наследственные заболевания органа слуха. 2. Подготовка доклада/реферата.</p>
8	<p>Тема 8. Роль наследственного фактора в формировании нарушений речи. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Перечень вопросов, выносимых на лекционное занятие Роль наследственного фактора в формировании речевых расстройств. Аномалии строения периферического речевого аппарата. Дефекты формирования полости носа, зубов, языка, глотки и губ. Нарушения речи при этих аномалиях. Нарушения темпа и просодической речи. Функциональные расстройства речи, связанные с аномалией психического и соматического развития. Речевые расстройства в сочетании с поражениями органов слуха и зрения. Основные методы диагностики наследственных заболеваний (пре- и постнатальная диагностика). Лечение наследственных заболеваний: этиологическое, патогенетическое, симптоматическое понятие о генной инженерии. Профилактика наследственных заболеваний. Охрана окружающей среды. Метод создания "живых моделей" изучения патогенеза и разработки методов лечения и профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Его практическое значение, задачи и перспективы.</p> <p>Перечень вопросов, выносимых на семинар/практическое занятие Роль наследственного фактора в формировании речевых расстройств. Аномалии строения артикуляционного аппарата и его роль в развитии ринолалий. «Волчья пасть» и «заячья губа» – частота встречаемой патологии. Нарушение речи при различных хромосомных заболеваниях. Нарушение речи при психических заболеваниях. Заикание, тахилалия и брадилалия, как речевые расстройства, имеющие полигенный характер. Речевые расстройства, связанные с поражением органа слуха и зрения. Основные методы профилактики наследственных заболеваний. Основные методы диагностики</p>

	наследственных заболеваний. Лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование и его практическое значение.
	Перечень вопросов, выносимых на самостоятельное изучение, с указанием вида самостоятельной работы 1. Закрепление пройденного материала: Диагностика наследственных заболеваний. Основные принципы терапии. Общие понятия об этиологической, патогенетической и симптоматической терапии, витаминотерапия, индукция и ингибция метаболизма, диетотерапия, хирургическое лечение. Медико-генетическая консультация и ее основные функции и методы. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней. 2. Подготовка доклада/реферата.

Распределение трудоемкости СРС при изучении учебной дисциплины

Вид самостоятельной работы	Трудоемкость (час)
Подготовка к зачету	12
Проработка конспекта лекций	6
Подготовка к практическим (семинарским) занятиям	6
Проработка учебного материала	8
Написание докладов и рефератов	6
Решение отдельных задач	-

4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература

1. Генетика : учебник для вузов / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова ; под общей редакцией П. С. Катмакова. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 278 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-14484-0. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/519244>

2. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512672>

Дополнительная литература

1. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513251>

2. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов /

Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512862>

3. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513818>

5. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

Материально-техническую базу для проведения лекционных и практических занятий по учебной дисциплине составляют:

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации (в соответствии с расписанием)	Специализированная мебель, технические средства обучения: переносной ноутбук, мультимедийный проектор, экран	СПС «Консультант Плюс», СПС «Гарант» (договор о сотрудничестве от 23.09.2013 г. с ЗАО «Компьютерные технологии» (ПС Гарант)), регистрационный лист зарегистрированного пользователя ЭПС «Система ГАРАНТ» от 16.02.2012 г. №12-40272-000944; договоры с ООО «КонсультантПлюс Марий Эл» №2017-СВ-4 от 28.12.2016 г., Windows 10 Education, Windows 8, Windows 7 Professional (Microsoft Open License), Office Standart 2007, 2010 (Microsoft Open License), Office Professional Plus 2016 (Microsoft Open License), Kaspersky Endpoint Security (Лицензия №17E0-171117-092646-487-711, договор №Tr000171440 от 17.07.2017 г.).
Помещение для самостоятельной работы, каб. 408, 409	Специализированная мебель, технические средства обучения: автоматизированные рабочие места, с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационную образовательную среду организации	СПС «Консультант Плюс», СПС «Гарант» (договор о сотрудничестве от 23.09.2013 г. с ЗАО «Компьютерные технологии» (ПС Гарант)), регистрационный лист зарегистрированного пользователя ЭПС «Система ГАРАНТ» от 16.02.2012 г. №12-40272-000944; договоры с ООО «КонсультантПлюс Марий Эл» №2017-СВ-4 от 28.12.2016 г. Windows 7 Professional (Microsoft Open License) Office Standart 2010 (Microsoft Open License)

6. Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины

Методические указания для обучающихся с целью подготовки к лекционным занятиям

В ходе лекций преподаватель излагает и разъясняет основные, наиболее сложные для понимания темы, а также связанные с ней теоретические и практические проблемы, дает рекомендации на семинарское занятие и указания на самостоятельную работу.

В ходе лекционных занятий необходимо:

– вести конспектирование учебного материала, обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации.

– желательно оставлять в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

– задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций;

– дорабатывать конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой – в ходе подготовки к семинарам изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях журналах, газетах и т.д. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования учебной программы.

Методические указания для подготовки к практическим (семинарским) занятиям

Начиная подготовку к семинарскому занятию, необходимо обратить внимание на конспект лекций, разделы учебников и учебных пособий, которые способствуют общему представлению о месте и значении темы в изучаемом курсе. Затем следует поработать с дополнительной литературой, сделать записи по рекомендованным источникам. Подготовка к семинарскому занятию включает 2 этапа:

- 1й этап - организационный;
- 2й этап - закрепление и углубление теоретических знаний.

На первом этапе обучающийся планирует свою самостоятельную работу, которая включает:

- уяснение задания, выданного на самостоятельную работу;
- подбор рекомендованной литературы;
- составление плана работы, в котором определяются основные пункты предстоящей подготовки.

Составление плана дисциплинирует и повышает организованность в работе.

Второй этап включает непосредственную подготовку обучающегося к занятию. Начинать надо с изучения рекомендованной литературы. Необходимо помнить, что на лекции обычно рассматривается не весь материал, а только его часть. Остальная её часть восполняется в процессе самостоятельной работы. В связи с этим работа с рекомендованной литературой обязательна. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического применения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы обучающийся должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале. Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам. В процессе подготовки к занятиям рекомендуется взаимное обсуждение материала, во время которого закрепляются знания, а также приобретает практика в изложении и разъяснении

полученных знаний, развивается речь. При необходимости следует обращаться за консультацией к преподавателю. Готовясь к консультации, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

Ввиду трудоемкости подготовки к семинару следует продумать алгоритм действий, еще раз внимательно прочитать записи лекций и уже готовый конспект по теме семинара, тщательно продумать свое устное выступление.

Записи имеют первостепенное значение для подготовки к семинарским работы обучающихся. Они помогают понять построение изучаемого материала, выделить основные положения и проследить их логику. Ведение записей способствует превращению чтения в активный процесс, мобилизует, наряду со зрительной, и моторную память. Следует помнить: у обучающегося, систематически ведущего записи, создается свой индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Особенно важны и полезны записи тогда, когда в них находят отражение мысли, возникшие при самостоятельной работе. Важно развивать умение сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал.

Большое значение имеет совершенствование навыков конспектирования. Преподаватель может рекомендовать обучающимся следующие основные формы записи: план (простой и развернутый), выписки, тезисы.

Результаты конспектирования могут быть представлены в различных формах.

План - это схема прочитанного материала, краткий (или подробный) перечень вопросов, отражающих структуру и последовательность материала. Подробно составленный план вполне заменяет конспект.

Конспект - это систематизированное, логичное изложение материала источника. Различаются четыре типа конспектов.

План-конспект - это развернутый детализированный план, в котором достаточно подробные записи приводятся по тем пунктам плана, которые нуждаются в пояснении.

Текстуальный конспект – это воспроизведение наиболее важных положений и фактов источника.

Свободный конспект - это четко и кратко сформулированные (изложенные) основные положения в результате глубокого осмысливания материала. В нем могут присутствовать выписки, цитаты, тезисы; часть материала может быть представлена планом.

Тематический конспект составляется на основе изучения ряда источников и дает более или менее исчерпывающий ответ по какой-то схеме (вопросу).

На семинаре каждый его участник должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении. Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Необходимо следить, чтобы выступление не сводилось к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускать и простое чтение конспекта. Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного.

Выступления других обучающихся необходимо внимательно и критически слушать, подмечать особенное в суждениях обучающихся, улавливать недостатки и ошибки. При этом обратить внимание на то, что еще не было сказано, или поддержать и развить интересную мысль, высказанную выступающим. Изучение обучающимися фактического материала по теме практического занятия должно осуществляться заблаговременно. Под фактическим материалом следует понимать специальную литературу по теме занятия, систему нормативных правовых актов, а также арбитражную практику по рассматриваемым проблемам. Особое внимание следует обратить на дискуссионные теоретические вопросы в системе изучаемого вопроса: изучить различные точки зрения ведущих ученых, обозначить противоречия современного законодательства.

Для систематизации основных положений по теме занятия рекомендуется составление конспектов.

При этом следует обратить внимание на:

- составление списка нормативных правовых актов и учебной и научной литературы по изучаемой теме;
- изучение и анализ выбранных источников;
- выполнение предусмотренных программой заданий в соответствии с тематическим планом;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями кафедры на консультациях;
- проведение самоконтроля путем ответов на вопросы текущего контроля знаний, решения представленных в учебно-методических материалах кафедры задач, тестов, написания рефератов и эссе по отдельным вопросам изучаемой темы.

Семинарские занятия завершают изучение наиболее важных тем учебной дисциплины. Они служат для закрепления изученного материала, развития умений и навыков подготовки докладов, сообщений, приобретения опыта устных публичных выступлений, ведения дискуссии, аргументации и защиты выдвигаемых положений, а также для контроля преподавателем степени подготовленности обучающихся по изучаемой дисциплине.

Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины в ходе самостоятельной работы

Методика организации самостоятельной работы обучающихся зависит от структуры, характера и особенностей изучаемой дисциплины, объема часов на ее изучение, вида заданий для самостоятельной работы обучающихся, индивидуальных особенностей обучающихся и условий учебной деятельности.

При этом преподаватель назначает обучающимся варианты выполнения самостоятельной работы, осуществляет систематический контроль выполнения обучающимися графика самостоятельной работы, проводит анализ и дает оценку выполненной работы.

Своевременное и качественное выполнение самостоятельной работы базируется на соблюдении настоящих рекомендаций и изучении рекомендованной литературы. Обучающийся может дополнить список использованной литературы современными источниками, не представленными в списке рекомендованной литературы, и в дальнейшем использовать собственные подготовленные учебные материалы при написании контрольных (РГР), курсовых и выпускных квалификационных работ.

Самостоятельная работа обучающихся осуществляется в аудиторной и внеаудиторной формах. Самостоятельная работа обучающихся в аудиторное время может включать:

- конспектирование (составление тезисов) лекций, выполнение контрольных работ;
- решение задач;
- работу со справочной и методической литературой;
- работу с нормативными правовыми актами;
- выступления с докладами, сообщениями на семинарских занятиях;
- защиту выполненных работ;
- участие в оперативном (текущем) опросе по отдельным темам изучаемой дисциплины;
- участие в беседах, деловых (ролевых) играх, дискуссиях, круглых столах, конференциях;
- участие в тестировании и др.

Самостоятельная работа обучающихся во внеаудиторное время может состоять из:

- повторение лекционного материала;
- подготовки к семинарам (практическим занятиям);
- изучения учебной и научной литературы;
- изучения нормативных правовых актов (в т.ч. в электронных базах данных);
- решения задач, выданных на практических занятиях;
- подготовки к контрольным работам, тестированию и т.д.;
- подготовки к семинарам устных докладов (сообщений);
- подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ по заданию преподавателя;
- выполнения курсовых работ, предусмотренных учебным планом;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями кафедры на их еженедельных консультациях;
- проведение самоконтроля путем ответов на вопросы текущего контроля знаний, решения представленных в учебно-методических материалах кафедры задач, тестов;
- написания рефератов и эссе по отдельным вопросам изучаемой темы.
- подготовки к семинарам устных докладов (сообщений);
- подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ по заданию преподавателя;
- выполнения курсовых работ, предусмотренных учебным планом;
- выполнения выпускных квалификационных работ и др.

АНО ВО «Межрегиональный открытый социальный институт»

**Фонд оценочных средств
для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации**

по дисциплине	Основы генетики
	(наименование)
образовательная программа	44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Логопедия

СОДЕРЖАНИЕ

1. Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций. Описание показателей оценивания компетенций	19
2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности в процессе освоения образовательной программы, критерии оценивания.....	20
3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.....	38

1. Перечень планируемых результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций. Описание показателей оценивания компетенций

В процессе освоения образовательной программы обучающиеся осваивают компетенции указанные в федеральных государственных образовательных стандартах высшего образования, сопоставленные с видами деятельности. Освоение компетенций происходит поэтапно через последовательное изучение учебных дисциплин, практик, подготовки ВКР и других видов работ, предусмотренных учебным планом АНО ВО МОСИ.

№ п/п	Планируемые результаты освоения программы (код и содержание компетенции)	Индикаторы достижения компетенций	Планируемые результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства представление в ФОС
1	ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	ОПК-8.1. Демонстрирует знания особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья.	Знать: особенности и закономерности психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья Уметь: организовывать образовательный процесс на основе знаний об особенностях развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья. Владеть: навыками оценки основных особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ОВЗ.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов Перечень теоретических вопросов, тестовых и практических заданий к зачету

2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности в процессе освоения образовательной программы, критерии оценивания

Текущая аттестация по дисциплине «Основы генетики»

Обучающиеся по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Логопедия проходят текущую аттестацию в 3 семестре.

Оценочные средства текущего контроля:

- устный опрос;
- практические задания;
- тестовые задания;
- доклад;
- реферат.

Основные виды оценочных средств по темам представлены в таблице

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции/ Индикаторы достижения компетенций	Наименование оценочного средства
1.	Тема 1. Генетика. История развития. Наследственность и изменчивость. Митоз. Мейоз. Оплодотворение. Законы Менделя	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
2.	Тема 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности. Строение и функции хромосом и генов	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
3.	Тема 3. Генные и хромосомные мутации. Ген и среда. Роль ферментов в коррекции мутаций	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
4.	Тема 4. Антропогенетика. Родословные. Евгеника и ее история	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
5.	Тема 5. Патогенез наследственных заболеваний. Хромосомные болезни. Врожденные аномалии	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов

			рефератов
6.	Тема 6. Генные заболевания. Наследственные нарушения обмена веществ. Энзимопатии	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
7.	Тема 7. Наследственные заболевания нервной системы, органов чувств, зрения, слуха. Речевые расстройства наследственного генеза	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов
8.	Тема 8. Роль наследственного фактора в формировании нарушений речи. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	ОПК-8.1.	Вопросы для устного опроса Практические задания Тестовые задания Темы докладов и рефератов

Вопросы для устного опроса

Тема 1. Генетика. История развития. Наследственность и изменчивость. Митоз. Мейоз. Оплодотворение. Законы Менделя

1. Дайте определение науки «Генетика».
2. Дайте определение науки «Клиническая генетика».
3. С какими дисциплинами медико-биологического цикла наиболее тесно связана генетика?
4. Какие исследования в биологии создали почву для открытия законов Менделя?
5. В чем заключается первый закон Менделя?
6. В чем заключается второй закон Менделя?
7. В чем заключается третий закон Менделя?
8. Что такое митоз?
9. Что такое мейоз?

Тема 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности. Строение и функции хромосом и генов

1. В чем заключается функция генов?
2. Что такое хромосома?
3. Дайте определение – кариотип, фенотип.
4. Какие хромосомы называются соматическими (аутосомы), а какие – половыми (гомосомы)?
5. Назовите кариотип человека.
6. Расскажите о синтезе белка.
7. Расскажите об этапах синтеза белка.
8. Роль ДНК в синтезе белка.
9. Какие молекулы имеют структуру двойной спирали?
10. Из каких азотистых оснований состоит ген?

Тема 3. Генные и хромосомные мутации. Ген и среда. Роль ферментов в коррекции

мутаций

1. Укажите причины мутации в структуре хромосом.
2. Что такое мутагенез?
3. Каковы механизмы мутаций наследственных хромосомных заболеваний?
4. Назовите хромосомные мутации.
5. Назовите виды хромосомных aberrаций.
6. Укажите, как происходит мутация в структуре гена.
7. Укажите, что такое гетероплоидия?
8. Что такое выпадение нуклеотида из триплета, к чему это приводит?
9. Какие генные мутации наиболее опасны для детей?
10. Назовите основные мутагены.

Тема 4. Антропогенетика. Родословные. Евгеника и ее история

1. Дайте определение науки «антропогенетика».
2. Дайте определение науки «евгеника».
3. Имеет ли значение Евгеника в развитии клинической генетики?
4. Методы исследования в генетике. Какие методы исследования в генетике Вам известны?
5. Что Вам известно о методе составления родословной?
6. Какое значение в диагностике имеет цитологический метод исследования?
7. Какое значение в диагностике имеет близнецовый метод исследования?
8. Какое значение в диагностике имеет биохимический метод исследования?
9. Какое значение в диагностике имеет популяционно-генетический метод исследования?
10. Какое значение в диагностике имеет экспериментально-генетический метод исследования?

Тема 5. Патогенез наследственных заболеваний. Хромосомные болезни. Врожденные аномалии

1. Какие заболевания называются хромосомными?
2. Как часто встречаются хромосомные заболевания среди населения?
3. Какие типы наследования называются менделирующими?
4. В каких случаях используется термин «аллель»?
5. Какие типы наследования Вы знаете?
6. Кто чаще страдает рецессивными X-сцепленными болезнями мужчины или женщины?
7. Какие заболевания X-сцепленным доминантным типом наследования Вы знаете?
8. Как часто диагностируется синдром Дауна среди новорожденных?
9. Какие хромосомные заболевания Вы знаете?
10. Какие заболевания с изменениями структуры половых хромосом Вы знаете?

Тема 6. Генные заболевания. Наследственные нарушения обмена веществ. Энзимопатии

1. Дайте определение генотипу?
2. Когда впервые появилась программа «Геном человека»?
3. Что означает генотип и фенотип?
4. Общая характеристика генных заболеваний?
5. Какие заболевания связанные с нарушением жирового обмена Вам известны?
6. Какие заболевания связанные с нарушением углеводного обмена Вам известны?
7. Какие заболевания связанные с нарушением обмена соединительной ткани Вам известны? Мукополисахаридозы.
8. Назовите ксеродермические формы заболевания.

9. Укажите в чем особенности генных заболеваний?
10. Назовите неменделирующие полигенные заболевания.

Тема 7. Наследственные заболевания нервной системы, органов чувств, зрения, слуха. Речевые расстройства наследственного генеза

1. Дайте определение науки «тератология».
2. Назовите причины стигм.
3. Какие стигматические нарушения Вы знаете? Перечислите их.
4. Назовите, анатомические и функциональные нарушения головного мозга при наследственных заболеваниях.
5. Какие наследственные заболевания органа зрения Вы знаете?
6. Какие наследственные заболевания зрительного анализатора Вы знаете?
7. Какие наследственные заболевания слуховой системы Вы знаете?
8. Укажите роль наследственных факторов в психических заболеваниях.
9. Какова роль наследственных факторов в формировании интеллектуальных нарушений?
10. Какое значение имеют наследственные факторы в развитии детей с ограниченными возможностями здоровья?

Тема 8. Роль наследственного фактора в формировании нарушений речи. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

1. Какие наследственные заболевания речи Вы знаете?
2. Укажите, по какому типу могут наследоваться расщелина губы и нёба?
3. Наследуется ли заикание?
4. Наследуется ли дислексия?
5. Наследуется ли афазия?
6. Какое нарушение речи Вы можете встретить при болезни Дауна?
7. Какое нарушение речи Вы можете встретить при болезни Паркинсона?
8. Какое нарушение речи Вы можете встретить при шизофрении?
9. Укажите значение влияния слухового восприятия на речевой процесс?
10. Укажите значение наследственного фактора в развитии ринолалии?

Средство оценивания: устный опрос

Шкала оценивания:

Устный ответ оценивается по 5-балльной шкале. Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

Оценка «отлично» выставляется, если обучающийся не только глубоко и прочно усвоил весь программный материал, но и проявил знания, выходящие за его пределы, почерпнутые из дополнительных источников (учебная литература, научно-популярная литература, научные статьи и монографии, сборники научных трудов и интернет-ресурсы и т. п.); умеет самостоятельно обобщать программный материал, не допуская ошибок, проанализировать его с точки зрения различных школ и взглядов; увязывает знания с практикой; приводит примеры, демонстрирующие глубокое понимание материала или проблемы;

Оценка «хорошо» выставляется, если обучающийся твердо знает программный материал, грамотно и последовательно его излагает, увязывает с практикой, не допуская существенных неточностей в ответе на вопросы;

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если обучающийся усвоил только основной программный материал, но не знает отдельных положений, в ответе допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала;

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если обучающийся не знает значительной части основного программного материала, в ответе допускает существенные ошибки, неправильные формулировки.

Практические задания

1. Примем условно массу одного нуклеотида за 1. Определите в условных единицах массу оперона бактерии, в котором промотор с инициатором состоит из 10 нуклеотидов, оператор и терминатор — из 10 нуклеотидов каждый, а каждый из трех структурных генов содержит информацию о структуре белка, состоящего из 50 аминокислот. Можно ли, располагая такой информацией, определить массу транскрипта в эукариотической клетке? Ответ поясните.

2. Можно ли, зная структуру белка, определить состав структурного гена, в котором закодирован этот белок в клетке человека?

3. Допустим, что в эукариотической и прокариотической клетках имеются структурные гены одинаковой длины. Одинакова ли длина полипептидов, закодированных в этих генах?

4. У человека рецессивная мутация *mr* (*mental retardation*) приводит к умственной отсталости. Признак сцеплен с X-хромосомой. Аутомный ген *Rh* определяет резус-положительную группу крови. Один из сыновей умственно нормальных резус-положительных супругов оказался резус-отрицательным и умственно нормальным, а другой - резус-положительным и умственно отсталым. Дочь в этой семье имеет нормальное умственное развитие и отрицательный резус-фактор. Умственно нормальный сын женился на резус- 22 положительной нормальной женщине. От этого брака родилось трое умственно полноценных детей - мальчик резус-отрицательный, две девочки резус-положительные. Каковы возможные генотипы указанных лиц?

5. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина D. Пробанд – юноша, страдающий той формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец – здоров. У матери пробанда было трое братьев — все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабушка – здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было 5 здоровых сыновей (у одного – 4 сына, у другого – 1). У больного брата деда жена была здорова, у них было три больные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, были больны дочь и один из двух сыновей. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены и их дети здоровы.

Составьте родословную.

Определите:

а) тип наследования;

в) какие рекомендации должен дать генетик.

Средство оценивания: практические задания

Шкала оценивания:

Практическое задание оценивается по 5-балльной шкале. Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена подробная аргументация своего решения, показано хорошее знание теоретических аспектов решения практического задания.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена достаточная аргументация своего решения, показано определенное знание теоретического материала.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если практическое задание частично имеет правильное решение, аргументация не полная, не прослеживается

знание теоретического материала.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если практическое задание решено неверно, отсутствуют необходимые знания теоретического материала.

Тестовые задания

1. Для изучения вклада наследственности и окружающей среды в развитие признака у человека, например, интеллектуальных способностей, следует применить:
 - гибридологический метод
 - близнецовый метод
 - цитогенетический метод
 - биохимический метод
 - дерматоглифический метод
2. Пределы модификационной изменчивости определяются:
 - генотипом
 - фенотипом
 - условиями окружающей среды
 - лимитирующими факторами
3. К наследственным болезням принадлежит:
 - пневмония
 - силикоз легких
 - серповидноклеточная анемия;
 - авитаминоз
4. Гибридологический метод, или метод скрещиваний, заключается в:
 - подборе родительских особей и анализе потомства
 - исследовании кариотипа: числа, формы и величины хромосом организма
 - определении содержания различных веществ в организме: их избыток или недостаток, а так же активность целого ряда ферментов
 - выявлении вариаций в структуре и расшифровке первичной последовательности нуклеотидов исследуемых участков ДНК
 - выявлении генетической структуры популяции
5. Цитогенетический метод заключается в:
 - подборе родительских особей и анализе потомства
 - исследовании кариотипа: числа, формы и величины хромосом организма
 - определении содержания различных веществ в организме: их избыток или недостаток, а так же активность целого ряда ферментов
 - выявлении вариаций в структуре и расшифровке первичной последовательности нуклеотидов исследуемых участков ДНК
 - выявлении генетической структуры популяции
6. Биохимический метод заключается в:
 - подборе родительских особей и анализе потомства
 - исследовании кариотипа: числа, формы и величины хромосом организма
 - определении содержания различных веществ в организме: их избыток или недостаток, а так же активность целого ряда ферментов
 - выявлении вариаций в структуре и расшифровке первичной последовательности нуклеотидов исследуемых участков ДНК
 - выявлении генетической структуры популяции
7. Молекулярно-генетический метод заключается в:
 - подборе родительских особей и анализе потомства
 - исследовании кариотипа: числа, формы и величины хромосом организма
 - определении содержания различных веществ в организме: их избыток или недостаток, а так же активность целого ряда ферментов
 - выявлении вариаций в структуре и расшифровке первичной последовательности

нуклеотидов исследуемых участков ДНК

- выявлении генетической структуры популяции

8. Популяционно-статистический метод заключается в:

- подборе родительских особей и анализе потомства
- исследовании кариотипа: числа, формы и величины хромосом организма
- определении содержания различных веществ в организме: их избыток или недостаток, а так же активность целого ряда ферментов

- выявлении вариаций в структуре и расшифровке первичной последовательности нуклеотидов исследуемых участков ДНК

- выявлении генетической структуры популяции

9. Ген – это:

- участок молекулы ДНК, или хромосомы, несущий информацию об определенном признаке или свойстве организма

- совокупность признаков организма, обусловленных взаимодействием генотипа с условиями внешней среды

- фенотипическое изменение организма, не связанное с изменениями наследственного аппарата

- диапазон фенотипических проявлений одного и того же генотипа в разных условиях среды

- графическое отображение изменчивости признака, отражающее норму реакции и частоту встречаемости отдельных вариантов

10. Место расположения гена в определенном месте хромосомы называется:

- топика

- аллель

- локус

- рецессивный аллель

- доминантный аллель

11. Фенотип – это:

- участок молекулы ДНК, или хромосомы, несущий информацию об определенном признаке или свойстве организма

- совокупность признаков организма, обусловленных взаимодействием генотипа с условиями внешней среды

- фенотипическое изменение организма, не связанное с изменениями наследственного аппарата

- диапазон фенотипических проявлений одного и того же генотипа в разных условиях среды

- графическое отображение изменчивости признака, отражающее норму реакции и частоту встречаемости отдельных вариантов

12. Генотип – это:

- участок молекулы ДНК, или хромосомы, несущий информацию об определенном признаке или свойстве организма

- совокупность признаков организма, обусловленных взаимодействием генотипа с условиями внешней среды

- совокупность всех генов организма

- диапазон фенотипических проявлений одного и того же генотипа в разных условиях среды

- графическое отображение изменчивости признака, отражающее норму реакции и частоту встречаемости отдельных вариантов

13. Правило чистоты гамет:

- при гаметогенезе гены одной пары разделяются, т.е. каждая гамета несет только один вариант гена

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по одной

пареальтернативных признаков, все гибриды первого поколения будут единообразны как по генотипу, так и по фенотипу

- при скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения в потомстве будет наблюдаться преобладание одного из признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (1:2:1 по генотипу)

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по двум и более парам признаков, во втором поколении будет происходить независимое расщепление данных признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (9:3:3:1 при дигибридном скрещивании) и их независимое комбинирование

- гены, локализованные в одной хромосоме, занимают определенное место – локус, и наследуются сцеплено, причем сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами

14. Закон Моргана:

- при гаметогенезе гены одной пары разделяются, т.е. каждая гамета несет только один вариант гена

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, все гибриды первого поколения будут единообразны как по генотипу, так и по фенотипу

- при скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения в потомстве будет наблюдаться преобладание одного из признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (1:2:1 по генотипу)

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по двум и более парам признаков, во втором поколении будет происходить независимое расщепление данных признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (9:3:3:1 при дигибридном скрещивании) и их независимое комбинирование

- гены, локализованные в одной хромосоме, занимают определенное место – локус, и наследуются сцеплено, причем сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами

15. Первый закон Менделя:

- при гаметогенезе гены одной пары разделяются, т.е. каждая гамета несет только один вариант гена

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, все гибриды первого поколения будут единообразны как по генотипу, так и по фенотипу

- при скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения в потомстве будет наблюдаться преобладание одного из признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (1:2:1 по генотипу)

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по двум и более парам признаков, во втором поколении будет происходить независимое расщепление данных признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (9:3:3:1 при дигибридном скрещивании) и их независимое комбинирование

- гены, локализованные в одной хромосоме, занимают определенное место – локус, и наследуются сцеплено, причем сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами

16. Второй закон Менделя:

- при гаметогенезе гены одной пары разделяются, т.е. каждая гамета несет только один вариант гена

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, все гибриды первого поколения будут единообразны как по генотипу, так и по фенотипу

- при скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения в потомстве будет наблюдаться преобладание одного из признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (1:2:1 по

генотипу)

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по двум и более парам признаков, во втором поколении будет происходить независимое расщепление данных признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (9:3:3:1 при дигибридном скрещивании) и их независимое комбинирование

- гены, локализованные в одной хромосоме, занимают определенное место – локус, и наследуются сцеплено, причем сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами

17. Третий закон Менделя:

- при гаметогенезе гены одной пары разделяются, т.е. каждая гамета несет только один вариант гена

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, все гибриды первого поколения будут единообразны как по генотипу, так и по фенотипу

- при скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения в потомстве будет наблюдаться преобладание одного из признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (1:2:1 по генотипу)

- при скрещивании гомозиготных родительских форм, отличающихся по двум и более парам признаков, во втором поколении будет происходить независимое расщепление данных признаков в соотношении 3:1 по фенотипу (9:3:3:1 при дигибридном скрещивании) и их независимое комбинирование.

- гены, локализованные в одной хромосоме, занимают определенное место – локус, и наследуются сцеплено, причем сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами

18. Основными положениями хромосомной теории являются:

- гены расположены в хромосомах

- гены в хромосомах расположены линейно

- нарушения сцепления генов происходит только в результате кроссинговера

- расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера между ними

- все вышеперечисленное верно

19. Мутация – это:

- внезапно возникающее естественное или искусственно вызванное изменение генетического материала, приводящее к изменению тех или иных наследственных признаков организма

- форма наследственной изменчивости, обусловленная сочетанием генов, полученных от обоих родителей в процессе оплодотворения

- диапазон фенотипических проявлений одного и того же генотипа в разных условиях среды

- тип взаимодействия аллельных генов

- тип взаимодействия неаллельных генов

20. Соотнесите достижения в науке и их авторов:

Т.Г. Морган	Хромосомная теория наследственности.
Г. де Фриз	Мутационная теория
У. Бэтсон	Терминология генетики как науки
Г. Мендель	Законы независимого наследования признаков

Средство оценивания: тест

Шкала оценивания:

Если обучающийся ответил правильно на 91-100 % вопросов, то ему ставится оценка «отлично».

Если обучающийся ответил правильно на 71-90 % вопросов, то он получает оценку «хорошо».

Если обучающийся ответил правильно на 51-70 % вопросов, то ему ставится оценка «удовлетворительно».

Если обучающийся ответил правильно менее чем на 51 % вопросов, то дисциплина считается неувоенной, и он получает оценку «неудовлетворительно».

Перечень тем докладов и рефератов

1. История развития генетики как науки и ее связь с другими науками.
2. Объекты генетики. Генетический и гибридологический анализ.
3. Особенности гибридологического метода.
4. Особенности наследования при разных способах скрещивания. Правила записи скрещивания.
5. Взаимодействие генов и доминирование.
6. Генетика пола и наследование признаков.
7. Изменчивость генетического материала и ее классификация. Эволюция и селекция.
8. Виды мутаций.
9. Основные закономерности явлений наследственности.
10. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности.
11. Изменчивость генетического материала.
12. Клеточная и геновая инженерия.
13. Генетика человека.
14. Медицинская генетика.
15. Психогенетические исследования характеристик ЦНС.
16. Генотип – средовые взаимодействия при синдроме дефицита внимания и гиперактивности.
17. Генетические аспекты гениальности.
18. Генетические аспекты агрессивности.

Средство оценивания: реферат

Шкала оценивания:

Реферат оценивается по 100-балльной шкале.

Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

86-100 баллов – «отлично»;

70- 85 баллов – «хорошо»;

51-69 баллов – «удовлетворительно»;

менее 51 балла – «неудовлетворительно».

Критерии	Показатели
1. Новизна реферированного материала. Максимальная оценка – 20 баллов	– актуальность проблемы и темы; – новизна и самостоятельность в постановке проблемы, в формулировании нового аспекта выбранной для анализа проблемы; – наличие авторской позиции, самостоятельность суждений.
2. Степень раскрытия сущности проблемы. Максимальная оценка – 30 баллов	– соответствие плана теме реферата; – соответствие содержания теме и плану реферата; – полнота и глубина раскрытия основных понятий проблемы; – обоснованность способов и методов работы с материалом;

	<ul style="list-style-type: none"> – умение работать с источниками и литературой, систематизировать и структурировать материал; – умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы.
<p>3. Обоснованность выбора источников и литературы. Максимальная оценка – 20 баллов.</p>	<ul style="list-style-type: none"> – круг, полнота использования источников и литературы по проблеме; – привлечение новейших работ по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов, интернет-ресурсов и т. д.).
<p>4. Соблюдение требований к оформлению. Максимальная оценка – 15 баллов.</p>	<ul style="list-style-type: none"> – правильное оформление ссылок на использованные источники и литературу; – грамотность и культура изложения; – использование рекомендованного количества источников и литературы; – владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы; – соблюдение требований к объему реферата; – культура оформления: выделение абзацев, глав и параграфов.
<p>5. Грамотность. Максимальная оценка – 15 баллов.</p>	<ul style="list-style-type: none"> – отсутствие орфографических и синтаксических ошибок, стилистических погрешностей; – отсутствие опечаток, сокращений слов, кроме общепринятых; – литературный стиль.

Средство оценивания: доклад

Шкала оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется, если:

- доклад производит выдающееся впечатление, сопровождается иллюстративным материалом;

- обучающийся представил демонстрационный материал и прекрасно в нем ориентировался;

- автор отвечает на вопросы аудитории;

- показано владение специальным аппаратом;

- выводы полностью отражают поставленные цели и содержание работы.

Оценка **«хорошо»** выставляется, если:

- доклад четко выстроен;

- демонстрационный материал использовался в докладе, хорошо оформлен, но есть неточности;

- обучающийся не может ответить на некоторые вопросы;

- докладчик уверенно использовал общенаучные и специальные термины;

- выводы докладчика не являются четкими.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется, если:

- доклад зачитывается;

- представленный демонстрационный материал не использовался докладчиком или

был оформлен плохо, неграмотно;

- докладчик не может четко ответить на вопросы аудитории;
- показано неполное владение базовым научным и профессиональным аппаратом;
- выводы имеются, но они не доказаны.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется, если:

- содержание доклада не соответствует теме;
- отсутствует демонстрационный материал;
- докладчик не может ответить на вопросы;
- докладчик не понимает специальную терминологию, связанную с темой доклада;
- отсутствуют выводы.

Промежуточная аттестация по дисциплине «Основы генетики»

Обучающиеся по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование. Логопедия проходят промежуточную аттестацию в форме зачета по дисциплине «Основы генетики» в 3 семестре.

При проведении зачета по дисциплине «Основы генетики» может использоваться устная или письменная форма проведения.

Примерная структура зачета по дисциплине «Основы генетики»:

1. устный ответ на вопросы

Обучающимся на зачете дается время на подготовку вопросов теоретического характера и практического задания.

2. выполнение тестовых заданий

Тестовые задания выполняются в течение 30 минут и состоят из 20-30 вопросов разных типов. Преподаватель готовит несколько вариантов тестовых заданий.

Ответ обучающегося на зачете должен отвечать следующим требованиям:

- научность, знание и умение пользоваться понятийным аппаратом;
- изложение вопросов в методологическом аспекте, аргументация основных положений ответа примерами из современной практики из опыта профессиональной деятельности;
- осведомленность в важнейших современных вопросах генетики.

Выполнение практического задания должно отвечать следующим требованиям:

- владение профессиональной терминологией;
- последовательное и аргументированное изложение решения.

Критерии оценивания ответов на зачете

Уровень освоения компетенции	Формулировка требований к степени сформированности компетенций	Шкала оценивания
Компетенции сформированы	Имеет представление об особенностях и закономерностях психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья. Организовывает образовательный процесс на основе знаний об особенностях развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья. Владеет навыками оценки основных особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ОВЗ.	зачтено
Компетенции не сформированы	Не соответствует критериям оценки зачтено	Не зачтено

Рекомендации по проведению зачета

1. Обучающиеся должны быть заранее ознакомлены с Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся АНО ВО МОСИ.
2. С критериями оценивания зачета преподаватель обязан ознакомить обучающихся до начала зачета.
3. Преподаватель в ходе зачета проверяет уровень полученных в течение

изучения дисциплины знаний, умений и навыков и сформированность компетенций.

4. Тестирование по дисциплине проводится в Центре оценки и контроля качества образования МОСИ.

Примерный перечень вопросов к зачету

1. Место генетики в системе наук.
2. История развития клинической генетики.
3. История отечественной генетики.
4. Основные понятия генетики (наследственность, изменчивость). Виды изменчивости.
5. Хромосомная теория наследственности.
6. Хромосомы человека.
7. Ген и его трактовка с позиций молекулярной генетики.
8. Генные мутации и хромосомные aberrации.
9. Г. Мендель и история открытия закономерностей наследования. Условия, необходимые для выполнения законов Менделя.
10. Первый и второй законы Г. Менделя.
11. Третий закон Г. Менделя.
12. Работы Моргана (сцепление генов) и их значение для дальнейшего развития генетики и биометрии.
13. Примеры наследственных заболеваний, подчиняющихся законам Г. Менделя.
14. Наследование признаков, сцепленных с полом.
15. Типы наследования.
16. Близкородственные браки и их последствия.
17. Наследственность и среда – основные факторы количественной изменчивости.
18. Среда как фактор количественной изменчивости. Фенотипическая дисперсия.
19. Показатель наследуемости и его особенности.
20. Генотип – средовые взаимодействия.
21. Семейное и генетическое сходство. Генеалогический метод.
22. Близнецовый метод, его разновидности.
23. Метод приемных детей.
24. Моделирование на животных.
25. Клинико-генеалогический метод исследования.
26. Популяционно-статистический метод исследования.
27. Цитогенетический метод исследования.
28. Молекулярно-генетический метод исследования.
29. Трудности в изучении психогенетики человека и основные подходы к их преодолению.
30. Гены и развитие. Взаимодействие генотипа и среды как основа развития.
31. Индивидуальная траектория развития. Сенситивные и критические периоды в развитии.
32. Наследственные заболевания. Общая характеристика. Классификация.
33. Патогенез наследственных заболеваний.
34. Патогенез хромосомных заболеваний. Гетероплодия.
35. Патогенез генных заболеваний. Общая характеристика, классификация.
36. Болезни обмена веществ. Энзимопатии.
37. Заболевания углеводного обмена.
38. Заболевания обусловленные нарушением жирового обмена.
39. Роль наследственных факторов в формировании некоторых психических заболеваний.
40. Наследственные заболевания органа зрения.
41. Анатомические и функциональные нарушения головного мозга генетического

характера.

42. Роль наследственного фактора в формировании некоторых психических заболеваний.
43. Наследственные заболевания зрительного анализатора.
44. Наследственные заболевания органа зрения.
45. Наследственные заболевания органа слуха.
46. Наследственные заболевания слухового анализатора.
47. Аномалии ушных раковин (при каких наследственных заболеваниях встречаются).
48. Врожденная и наследственно-приобретенная глухота и тугоухость.
49. Роль наследственности и среды в формировании нарушения речи.
50. Генетические аспекты заикания.
51. Генетические аспекты ринолалий.
52. Психогенетика и дефектология.

Тест по дисциплине «Основы генетики»

0 вариант

1. Какие болезни называют генными?

- а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом Менделя
- б) болезни, обусловленные мутациями в одном или нескольких генах (локусах)
- в) болезни, вызываемые расстройством одной или нескольких эндокринных желёз
- г) болезни, которые вызываются проникновением в организм болезнетворных (патогенных) микроорганизмов

2. Какие типы наследования называют менделевскими?

- а) доминантный и рецессивный типы наследования
- б) полигенные заболевания
- в) доминантные типы наследования

3. Какие типы наследования чаще характеризуются неполной пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью?

- а) аутосомно-рецессивный тип наследования
- б) аутосомно-доминантный тип наследования
- в) сцепленное с полом доминантное наследование
- г) сцепленное с полом рецессивное наследование

4. Что такое ген?

- а) ген – это наименьшая единица мутации (мутон), рекомбинации (рекон) и функций (цистрон), занимающая строго определенное место на хромосоме, – локус
- б) ген – это функциональная единица наследственности (цистрон)
- в) ген – это элементарная единица наследственности, контролирующая развитие отдельного наследственного признака
- г) ген – это участок молекулы ДНК, кодирующий полипептидную цепь

5. В каких случаях используют термин «генотип»?

- а) генотипом называют аллели в локусе, определяющем данный признак
- б) генотип – это комплекс наследственных признаков человека, включая особенности строения, физиологических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики
- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному, индивиду

6. Под термином «фенотип» следует понимать:

- а) физическое или химическое проявление исследуемого признака
- б) совокупность наследственно обусловленных признаков организма
- в) совокупность всех свойств и признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой

7. Гетерозигота – это:

- а) организм, содержащий два одинаковых аллеля данного гена в обеих гомологичных хромосомах
- б) организм, во всех локусах которого присутствуют одинаковые аллели соответствующих генов
- в) организм, имеющий в генотипе два одинаковых, или идентичных, аллеля данного гена

8. У кого чаще выявляются заболевания с аутосомно-рецессивным типом заболевания: у мальчиков или девочек?

- а) аутосомно-рецессивные заболевания чаще выявляются у мальчиков
- б) аутосомно-рецессивные заболевания чаще выявляются у девочек
- в) аутосомно-рецессивные заболевания одинаково часто поражают представителей обоих полов

9. Для каких менделирующих болезней характерно повышение вероятности кровного родства между родителями?

- а) повышение частоты кровного родства между родителями отмечается при заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования; чем реже заболевания, тем выше вероятность кровного родства между родителями
- б) повышение кровного родства между родителями отмечается при любых наследственных заболеваниях независимо от типа их наследования
- в) повышение вероятности кровного родства родителей отмечается при редких X-сцепленных заболеваниях

10. Какова вероятность того, что у двух резус-положительных родителей родится резус-отрицательный ребенок?

- а) вероятность приближается к нулевой, так как такие дети могут появиться только у резус-отрицательных родителей
- б) вероятность составляет 25%, если родители являются гетерозиготами по резус-фактору (в соответствии со II законом Менделя)
- в) у резус-отрицательных детей один из родителей всегда резус-положительный

11. Кто чаще страдает рецессивными X-сцепленными с полом болезнями: мужчины или женщины?

- а) мужчины и женщины болеют одинаково часто
- б) в основном диагностируются у мужчин, особенно если заболевание редкое
- в) женщины болеют чаще, чем мужчины

12. Какие структурные аномалии хромосом выделяют в отдельные синдромы?

- а) трисомии
- б) транслокации
- в) перестройки, имеющие четко очерченный фенотип

13. Как часто диагностируется синдром Дауна среди новорожденных?

- а) у одного из 500—1000 новорожденных
- б) у одного из 7000 новорожденных
- в) у 50 000 новорожденных

14. Какие из перечисленных синдромов являются трисомиями?

- а) Синдром Дауна
- б) синдром «кошачьего крика»
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром триплоидии-X
- д) синдром Морфана

15. Какие синдромы, связанные с геномными мутациями, являются следствием аномалий половых хромосом?

- а) синдром Патау
- б) синдром Эдвардса
- в) синдром Шерешевского-Тернера

16. Признаками мультифакториального наследования являются:

- а) широкий спектр клинических проявлений
- б) отклонения в распределении по полу
- в) значительные колебания в возрасте манифестации
- г) высокая популяционная частота
- д) наследование по законам Менделя

17. Коэффициент наследуемости отражает:

- а) вероятность наличия одного и того же гена у двух родственников
- б) вероятность того, что два аллеля в данном локусе идентичны по происхождению
- в) генетическую долю подверженности заболеванию

18. Какой метод используется для доказательства полигенной природы наследственной предрасположенности?

- а) клинико-генеалогический
- б) близнецовый
- в) популяционно-статистический
- г) цитогенетический
- д) молекулярно-генетический

19. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время наиболее часто применяется?

- а) этиологическая
- б) патогенетическая
- в) симптоматическая

20. При каких из перечисленных заболеваний возможна катаракта, как сопутствующий симптом?

- а) Дауна
- б) Тричера-Коллинза
- в) Маршалла
- г) Ушера

Примерный перечень практических заданий

1. Одинакова ли длина структурных генов у бактерии и у дрожжевой клетки, если в этих генах закодированы белки с одинаковым числом аминокислот? Ответ поясните.

2. Допустим, что в эукариотической и прокариотической клетках имеются структурные гены одинаковой длины. Одинакова ли длина полипептидов, закодированных в этих генах?

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

4. У человека гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также оба дефекта одновременно?

5. Пробанд – больной миопатией Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры) мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетя, дед и бабушка пробанда — здоровы. Две двоюродные зестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда — здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка – здоровы.

Составьте родословную семьи.

Определите:

- а) тип наследования и генотипы лиц родословной;
- б) вероятность рождения больного ребенка в семье, если пробанд женится на здоровой женщине, отец которой болен миопатией Дюшенна;
- в) какие рекомендации должен дать генетик.

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

Средство оценивания: устный опрос МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПРИ ПОДГОТОВКЕ К УСТНОМУ ОПРОСУ

Устный опрос – удобная форма текущего контроля знаний. Целью устного опроса является обобщение и закрепление изученного материала. Главное преимущество – занимает мало времени от 5 до 7 мин., при этом в зависимости от количества вопросов, позволяет проверить большой объем и глубину знаний. Устный опрос может проводиться несколько раз за тему, что позволяет диагностировать, контролировать и своевременно корректировать усвоение материала, что значительно повышает эффективность обучения и закрепляет знания учащихся.

Для успешной подготовки к устному опросу, обучающийся должен изучить/законспектировать рекомендованную литературу. Внимательно осмыслить лекционный материал. При ответе особо выделить главную мысль, сделать вывод.

Средство оценивания: доклад МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ ДОКЛАДА

Подготовка доклада – это вид самостоятельной работы, который способствует формированию навыков исследовательской работы, расширяет познавательные интересы, приучает критически мыслить. При написании доклада по заданной теме обучающиеся составляют план, подбирают основные источники. В процессе работы с источниками систематизируют полученные сведения, делают выводы и обобщения. Подготовка доклада требует от обучающихся большой самостоятельности и серьезной интеллектуальной работы, которая принесет наибольшую пользу, если будет включать в себя следующие этапы:

- изучение наиболее важных научных работ по данной теме, перечень которых, как правило, дает сам преподаватель;
- анализ изученного материала, выделение наиболее значимых для раскрытия темы фактов, мнений разных ученых и научных положений;
- обобщение и логическое построение материала доклада, например, в форме развернутого плана;
- написание текста доклада с соблюдением требований научного стиля.

Построение доклада включает три части: вступление, основную часть и заключение. Во вступлении указывается тема доклада, устанавливается логическая связь ее с другими темами или место рассматриваемой проблемы среди других проблем, дается краткий обзор источников, на материале которых раскрывается тема и т. п. Основная часть должна иметь четкое логическое построение, в ней должна быть раскрыта тема доклада. В заключении подводятся итоги, формулируются выводы, подчеркивается значение рассмотренной проблемы и т. п.

Средство оценивания: реферат МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ РЕФЕРАТА

Тему реферата обучающиеся выбирают самостоятельно, ориентируясь на прилагаемый примерный список. В реферате обучающиеся показывают знания дисциплины и умение реферировать, т. е. творчески анализировать прочитанный текст, а также умение аргументированно и ясно представлять свои мысли, с обязательными ссылками на использованные источники и литературу. В реферате желательно отразить различные точки зрения по вопросам выбранной темы.

Реферат следует писать в определенной последовательности. Обучающемуся необходимо ознакомиться с рабочей программой по дисциплине, выбрать нужную тему, подобрать и изучить рекомендованные документы и литературу. Если заинтересовавшая обучающегося тема не учтена в прилагаемом списке, то по согласованию с преподавателем можно предложить свою. Выбирая тему реферата, необходимо руководствоваться личным интересом и доступностью необходимых источников и литературы.

Поиск литературы по избранной теме следует осуществлять в систематическом и генеральном (алфавитном) каталогах библиотек (по фамилии автора или названию издания) на библиографических карточках или в электронном виде. Поиск литературы (особенно статей в сборниках и в коллективных монографиях) облегчит консультация с библиографом библиотеки. Возможен также поиск перечней литературы и источников по информационным сетевым ресурсам (Интернета).

Ознакомившись с литературой, обучающийся отбирает для своего реферата несколько научных работ (монографий, статей и др.). Выбирая нужную литературу, следует обратить внимание на выходные данные работы.

Объем реферата колеблется в пределах 25-30 страниц формата А-4 с кеглем 14 и полуторным интервалом между строками в обычной компьютерной редакторской программе. Отредактированная работа должна быть пронумерована (номер ставится в верхней части страницы, по центру) и сброшюрована.

Реферат должен быть оформлен в компьютерном варианте. Компьютерный текст должен быть выполнен следующим образом:

- текст набирается на одной стороне листа;
- стандартная страница формата А4 имеет следующие поля: правое – 10 мм, левое – 30 мм, верхнее и нижнее – 20 мм;
- межстрочный интервал – полуторный;
- гарнитура шрифта – Times New Roman;
- кегль шрифта – 14;
- абзацный отступ – 1,25 пт.

На титульном листе, который не нумеруется, указывается название полное название Института, кафедры, полное название темы реферата, курс, отделение, номер учебной группы, инициалы и фамилия обучающегося, а также ученая степень, ученое звание, инициалы и фамилия преподавателя, который будет проверять работу.

На второй странице размещается оглавление реферата, которое отражает структуру реферата и включает следующие разделы:

- введение, в котором необходимо обосновать выбор темы, сформулировать цель и основные задачи своего исследования, а также можно отразить методiku исследования;
- основная часть, состоящая из нескольких глав, которые выстраиваются по хронологическому или тематическому принципу, озаглавливаются в соответствии с проблемами, рассматриваемыми в реферате. Главы желательно разбивать на параграфы. Важно, чтобы разделы оглавления были построены логично, последовательно и наилучшим образом раскрывали тему реферата;
- заключение, в котором следует подвести итоги изучения темы, на основании источников, литературы и собственного понимания проблемы изложить свои выводы.

Ссылки на источники и литературу, использованные в реферате, обозначаются цифрами в положении верхнего индекса, а в подстрочных сносках (внизу страницы) указывается источник, на который ссылается автор. Сноска должна быть полной: с указанием фамилии и инициалов автора, названия книги, места и года ее издания, страницы, на которую сделана ссылка в тексте.

Цитирование (буквальное воспроизведение) текста других авторов в реферате следует использовать лишь в тех случаях, когда необходимо привести принципиальные положения, оптимально сформулированные выводы и оценки, прямую речь, фрагмент

документа и пр. В цитате недопустима любая замена слов. Если в работе содержатся выдержки (цитаты) из отдельных произведений или источников, их следует заключить в кавычки и указать источник, откуда взята данная цитата (автор, название сочинения, год и место издания, страница, например: Маршалова А. С. Система государственного и муниципального управления: Учебное пособие. – М., 2021. – С. 10.). Издательство в сносках обычно не указывается.

В реферате допускается передача того или иного эпизода или определенной мысли своими словами. В этом случае в тексте кавычки не ставятся, но в подстрочном примечании следует указать выходные данные источника. В тех случаях, когда сноска делается повторно на одно и то же издание, тогда в подстрочном примечании выходные данные не приводятся полностью.

Например:

Выработка политических ориентиров в значительной степени основана не на строго рациональном или научном анализе, а на понимании необходимости защиты тех или иных социальных интересов, осознании характера сопутствующей им конкуренции.

Т.е. в первой сноске указывается автор, полное название, место, год издания, страницы, на которые ссылаетесь.

В дальнейшем в сноске следует писать: Там же. – С. 98.

Если сноска на данную работу дана после других источников, следует писать: Государственная политика: Учебное пособие. – С. 197. (без указания места и года издания).

Ссылки на Интернет даются с обязательной датой просмотра сайта, т. к. сайты часто обновляются и порой невозможно найти те материалы, которые использовались в реферате. Например: Федеральный закон от 14 ноября 2002 г. № 161-ФЗ «О государственных и муниципальных унитарных предприятиях» [электронный текстовый документ]. URL:http://www.ranatruda.ru/ot_biblio/normativ/data_normativ/11/11264/index.php [дата обращения: 13.11.2015].

Вполне возможно помещение всех сносок реферата в специальный раздел Примечания.

В конце реферата приводится библиографический список, составленный в алфавитном порядке в соответствии с требованиями к оформлению справочно-библиографического аппарата. Источники и литература должны быть оформлены на разных страницах. Следует указывать только те источники и литературу, которую магистрант действительно изучил.

Библиографический список и сноски оформляются в соответствии с действующими стандартами. Реферат может содержать приложения в форме схем, таблиц, образцов документов и другие изображения в соответствии с темой исследования.

При написании реферата должно быть использовано не менее 25 источников или единиц литературы (книг, статей, интернет-сайтов, документов и др.). Учебники, энциклопедические и справочные издания не являются основной литературой и не входят в круг этих 25 наименований.

Если в реферате магистрант желает привести небольшие по объему документы или отдельные разделы источников, касающиеся выбранной темы, различные схемы, таблицы, диаграммы, карты, образцы типовых и эксклюзивных документов и другую информацию по основам государственного и муниципального управления, то их можно привести в разделе Приложения. При этом каждое приложение должно быть пронумеровано и снабжено указанием, откуда взята информация для него.

Введение, заключение, новые главы, библиографический список, должны начинаться с нового листа.

Все страницы работы, включая оглавление и библиографический список, нумеруются по порядку с титульного листа (на нем цифра не ставится) до последней страницы без пропусков и повторений. Порядковый номер проставляется внизу страницы

по центру, начиная с цифры 2.

В реферате желательно высказывание самостоятельных суждений, аргументов в пользу своей точки зрения на исследуемую проблему. При заимствовании материала из первоисточников обязательны ссылки на автора источника или интернет-ресурс, откуда взята информация. Реферат, значительная часть которого текстуально переписана из какого-либо источника, не может быть оценена на положительную оценку.

Средство оценивания: тест
МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ
ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

Непременной сопутствующей процедурой преподавания любой дисциплины являлся контроль уровня усвоения учебного материала. В настоящее время среди разнообразных форм контроля в учебном процессе стали активно применяться тестовые задания, которые позволяют относительно быстро определить уровень знаний обучающихся. Тестовые задания является одной из наиболее научно обоснованных процедур для выявления реального качества знания у испытуемого обучающегося. Впрочем, тестирование не может заменить собой другие педагогические средства контроля, используемые сегодня преподавателями. В их арсенале остаются устные экзамены, контрольные работы, опросы обучающихся и другие разнообразные средства. Они обладают своими преимуществами и недостатками и по-прежнему они наиболее эффективны при их комплексном применении в учебной практике.

По этой причине каждое из перечисленных средств применяется преподавателями на определенных этапах изучения дисциплины. Самое главное преимущество тестов – в том, что они позволяют преподавателю и самому обучающемуся при самоконтроле провести объективную и независимую оценку уровня знаний в соответствии с общими образовательными требованиями. Наиболее важным положительным признаком тестового задания является однозначность интерпретации результатов его выполнения. Благодаря этому процедура проверки может быть доведена до высокого уровня автоматизма с минимальными временными затратами. При проведении тестирования степень сложности предлагаемых вопросов определяются преподавателем в зависимости от уровня подготовленности группы.