

Негосударственное образовательное учреждение высшего образования  
«Московский социально-педагогический институт»  
Факультет коррекционной педагогики и специальной психологии

Утверждена  
на заседании УМС МСПИ

«03» марта 2025 г. протокол № 1

**Рабочая программа дисциплины**

**Б1.О.24 «Основы генетики»**

Направление подготовки

44.03.02 «Психолого-педагогическое образование» (уровень бакалавриата)

Направленность (профиль)

Психолого-педагогическое сопровождение инклюзивного образования

Форма обучения

Очная

Москва-2025

## 1. Наименование дисциплины – «Основы генетики»

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

**Цель освоения дисциплины:** дать представление о: цитологических и молекулярных основ наследственности, строения 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..

**Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины:**

**ОПК-8** Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

| Наименование категории (группы) компетенции | Код и наименование компетенции   | Индикаторы достижения компетенций  | Планируемые результаты обучения  |
|---|--|--|--|
| Научные основы педагогической деятельности  | <b>ОПК-8</b><br>Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний | <b>Необходимые знания:</b><br>— научное представление о результатах образования, путях их достижения и способах оценки.<br><b>Необходимые умения:</b><br>— сотрудничать с другими педагогическими работниками и другими специалистами в решении воспитательных задач.<br><b>Трудовые действия:</b><br>— развитие у обучающихся познавательной активности, самостоятельности, инициативы, творческих способностей, формирование гражданской позиции, способности к труду и жизни в условиях современного мира, формирование у | <b>знать:</b> причины наследственных болезней на молекулярном, клеточном уровне и уровне целостного организма; методы пренатальной диагностики, генной диагностики и генной терапии<br><b>уметь:</b> использовать полученные знания для установления более тесного контакта с учеником в ходе обучения и для выработки индивидуального подхода к обучению;<br><b>владеть:</b> выяснения сути наследственной патологии; оценки состояния здоровья |

|  |  |  |                      |
|--|--|--|----------------------|
|  |  | обучающихся культуры<br>здорового и безопасного образа<br>жизни. | аномального ребенка. |
|--|--|--|----------------------|

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  |  |  |
|--|--|--|--|

### 3. Указание места дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Основы генетики» относится к обязательной части и изучается во 2 семестре 1 курса.

### 4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономически часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Объем дисциплины в зачетных единицах составляет – 2 з.е. (72 академических часов).

### Требования к уровню освоения содержания дисциплины.

Студент, изучивший дисциплину, должен:

**знать:** структуру, причины и механизмы формирования отклонений в развитии, обусловленных первичной недостаточностью интеллектуальной, двигательной, сенсорной и эмоционально-волевой сферы либо их сочетанием; диагностики, лечения, профилактики и клинико-психолого-педагогической коррекции генетических форм отклонений в развитии; роль педагога-дефектолога в системе комплексной клинико-генетической и психолого-педагогической реабилитации детей с наследственной патологией.

**Уметь:** извлекать информацию, зашифрованную в схемах родословных; проводить адекватную оценку функциональных возможностей организма ребенка с наследственной патологией; составлять планы индивидуальной работы с детьми, страдающими наследственными болезнями; разрабатывать эффективные методы коррекции аномального развития при наследственных болезнях; осуществлять психологическое сопровождение семей группы риска наследственной патологии на всех этапах медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики; оказывать содействие в организации родителей, имеющих детей с конкретными наследственными синдромами, в группы поддержки и ассоциации, способствующие адаптации таких семей в обществе; взаимодействовать с врачами и другими специалистами при разработке коррекционно-развивающих программ на базе уточненного с помощью медико-генетического консультирования диагноза нарушения развития у ребенка; обосновывать направления и содержание клинико-генетической, лечебной и психолого-педагогической помощи.

**Владеть:** понятийно-терминологическим аппаратом генетики; методикой сбора генеалогических данных и составления родословных; информацией о современных достижениях и научных разработках в области генетики; методологией коррекционно-педагогической деятельности в системе комплексной клинико-генетической и медико-педагогической реабилитации детей с генетической патологией.

### 5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.

## РАЗДЕЛЫ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ.

| №<br>п/п  | Темы дисциплины  | Лекции<br>(час.) |
|-----------|--|------------------|
| <b>1.</b> | <b>Основные понятия и положения классической и современной генетики.</b>   | <b>4</b>         |
| 1.1.      | Введение в генетику  |                  |
| 1.2.      | Принципы организации наследственного материала   |                  |
| 1.3.      | Цикличность функционирования наследственного аппарата  |                  |
| 1.4.      | Основные закономерности наследования.  |                  |
| 1.5.      | Изменчивость   |                  |
| <b>2.</b> | <b>Человек как объект генетического исследования</b>   | <b>2</b>         |
| 2.1.      | Методы исследования генетики человека.   |                  |
| 2.2.      | Роль наследственности и среды в развитии, воспитании и обучении детей.   |                  |
| <b>3.</b> | <b>Наследственность и патология.</b>   | <b>2</b>         |
| 3.1.      | Удельный вес наследственных болезней в общей структуре патологии. Эпидемиология. Особенности клинических проявлений. Понятие генетического груза |                  |
| 3.2.      | Классификации наследственных болезней. Этиология. Патогенез.   |                  |
| <b>4.</b> | <b>Наследственно обусловленные формы психического дизонтогенеза и девиантного поведения у детей.</b>   | <b>2</b>         |
| 4.1.      | Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.  |                  |
| 4.2.      | Наследственные формы врожденной и детской глухоты и тугоухости.  |                  |
| 4.3.      | Наследственные формы детской слепоты и слабовидения.   |                  |
| 4.4.      | Генетически обусловленные нарушения опорно-двигательного аппарата у детей.   |                  |
| 4.5.      | Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков.  |                  |
| 4.6.      | Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте.   |                  |
| <b>5.</b> | <b>Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.</b>  | <b>2</b>         |
| 5.1.      | Принципы лечения наследственных болезней.  |                  |
| 5.2.      | Профилактика наследственных болезней   |                  |

### СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛОВ ДИСЦИПЛИНЫ.

#### **Раздел 1. Основные понятия и положения классической и современной генетики.**

##### **1.1. Введение в генетику. Генетика как учебная дисциплина. Основные этапы развития генетики. Генетика в дефектологии.**

Предмет, задачи и цели курса. Генетика как наука о наследственности и изменчивости. Основные понятия и положения современной генетики. Наследственность как свойство обеспечения материальной преемственности между поколениями на основе преемственности наследственных задатков и принципов организации наследственного материала. Наследование как процесс передачи признаков от одного клеточного или организменного поколения к другому в процессе размножения. Генетика как учебная дисциплина. Генетические процессы - основа онтогенеза и эволюции. Отрасли генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Норма реакции. Законы наследственности. Значение генетики для коррекционной педагогики, ее связь с другими дисциплинами медико-биологического и психолого-педагогического циклов. История развития генетики как фундаментальной науки, изучающей процессы преемственности жизни на

молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях. Открытие Г. Менделем законов независимого наследования. Создание хромосомной теории Т. Морганом. Мутационная теория де Фриза. Роль отечественных ученых в развитии генетики. Работы Н.И. Вавилова, Н.К. Кольцова, А.С. Серебровского, С.С. Четверикова, Ю.А. Филипченко, С.Н. Давиденкова. Положение Гэррода о врожденных дефектах обмена, установление функции гена: «один ген - один фермент» Бидлом и Тейтумом. Установление структуры молекулы ДНК Криком и Уотсоном в 1953 г. Расшифровка генетического кода Холли, Караной и Ниренбергом, возникновение нового направления в молекулярной биологии - геной инженерии в 1972 г., составление генетических карт хромосом. Проект «Геном человека» и его значение. Генетические исследования в дефектологии: работы М.С.Певзнер, В.П.Эфроимсона, М.Г.Блюминой, Е.М.Мастюковой и др.

## **1.2. Принципы организации наследственного материала.**

Доказательства роли нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации. Их строение, свойства. Репликация ДНК. Эволюция понятия ген. Современные представления о структуре генома у эукариот: уникальные и повторяющиеся последовательности нуклеотидов в организации наследственной информации. Уровневый принцип организации наследственного материала: генный, хромосомный и геномный.

## **1.3. Цикличность функционирования наследственного аппарата.**

Хромосома как носитель наследственной информации. Клеточный цикл, его периодизация. Митотический цикл. Динамика структуры хромосом в клеточном цикле. Хромосомная теория наследственности. Изменчивость. Кариотип. Уровни упаковки генетического материала. Нуклеосома как основная структурная единица хромосомы. Кодирование и реализация биологической информации в клетке. Кодовая система ДНК. Синтез белка, его кодовая система. Половое размножение как механизм обмена наследственной информацией внутри вида. Хромосомные нарушения и их значение. Цитогенетическая характеристика мейоза. Основные события, происходящие в мейозе. Понятие кроссинговера. Диплоидный и гаплоидный наборы хромосом. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью. Аутосомы и половые хромосомы. Патология митоза и мейоза.

## **1.4. Основные закономерности наследования.**

Понятие наследственности. Мендель и его опыты. Анализ закономерностей наследования с помощью гибридологического анализа. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов I поколения. Закон расщепления гибридов II поколения. Понятия доминантного и рецессивного признака (гена). Генотип и фенотип. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования неаллельных генов. Статистический характер менделевских закономерностей. Условия менделирования признаков. Гальтоновское направление в генетике. Ф. Гальтон как основоположник психогенетики и биометрической генетики,

генеалогического и близнецового методов генетики человека.

**Взаимодействие аллелей.** Современное понятие гена. Гены и аллели. Доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Множественные аллели. Наследование групп крови. **Взаимодействие неаллельных генов.** Плейотропия. Эпистаз. Комплементарное взаимодействие. Эффект положения. Полимерия. Понятие аддитивного действия генов. Нормальное распределение. Полигенное наследование как механизм наследования количественных признаков. Мультифакториальный принцип формирования фенотипа при взаимодействии генетических и средовых факторов. Фенотип как результат реализации генотипа в конкретных условиях среды.

Количественная и качественная специфика проявления генов: генокопии, пенетрантность и экспрессивность. **Сцепленное наследование.** Хромосомная теория наследственности. Генетические карты хромосом. **Генотипические и социальные механизмы определения пола.** Наследование признаков, сцепленных с X- или Y-хромосомами, ограниченных полом и контролируемых полом.

### 1.5. Изменчивость.

Изменчивость как свойство живых организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза. Формы изменчивости. Адаптивный характер модификационной изменчивости. Понятие нормы реакции. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Гаметические и соматические мутации и их последствия. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагенные факторы. Мутагенез и канцерогенез. Загрязнение окружающей среды и его генетические последствия. Комбинативная изменчивость и ее значение. Понятие фенкопии. Общее понятие о генетическом материале и его функциях: хранение информации, мутации, репарация, передача и реализация.

#### 2.1. Человек как объект генетического исследования.

Особенности человека как объекта генетического исследования: достижения в расшифровке генома человека и их значение, большое количество хромосом, одноплодность, малое число детей в браке, значительная продолжительность цикла развития, невозможность экспериментальных скрещиваний, с одной стороны, и многочисленность популяции и большое число мутаций, с другой. Неприложимость к человеку основных законов классической генетики. Каталог наследственных признаков человека Виктора Мак-Кьюсика.

#### 2.2 Методы исследования генетики человека.

**Клинико-генеалогический метод.** Предложен Ф. Гальтоном в 1865 г. Задачи метода: установление типа наследования, сцепления, типа взаимодействия генов, пенетрантности генов. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Методы генотерапии. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Ассоциация с генетическими маркерами. Значение

метода для медико-генетического консультирования. Составление родословной. Сбор семейных данных. Порядок получения сведений при опросе. Регистрируемые сведения. Графическое изображение родословной. Символы, применяемые при составлении родословной. Анализ родословной. Характерные признаки аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с X-хромосомой рецессивного и X-сцепленного доминантного типа наследования. Цитоплазматическое наследование и его признаки. **Близнецовый метод.** Предложен Ф. Гальтоном в 1876 г. Задачи метода: разграничение роли наследственности и среды в развитии различных признаков у человека, оценка влияния воспитания и обучения. Происхождение монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов. Порядок проведения близнецового исследования: подбор близнецовых пар, определение зиготности близнецов, сопоставление МЗ и ДЗ близнецов по изучаемому признаку. Понятия конкордантности-дискордантности. Критерий Н - наследуемость. Наследуемость некоторых морфофизиологических признаков человека. **Цитогенетический метод.** Задачи метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра). **Популяционно-статистический метод.** Задачи: изучение взаимодействия факторов, влияющих на распределение наследственных признаков в популяции. Системы браков. Свободное скрещивание, аутбридинг, инбридинг. Понятие генофонда. **Молекулярно-генетический метод и молекулярно-цитогенетические методы.** Задачи: локализация гена, выявление вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровка первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование помеченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.

## 2.2. Методы исследования генетики человека.

**Клинико-генеалогический метод.** Предложен Ф. Гальтоном в 1865 г. Задачи метода: установление типа наследования, сцепления, типа взаимодействия генов, пенетрантности генов. Значение метода для медико-генетического консультирования. Составление родословной. Сбор семейных данных. Порядок получения сведений при опросе. Регистрируемые сведения. Графическое изображение родословной. Символы, применяемые при составлении родословной. Анализ родословной. Характерные признаки аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с X-хромосомой рецессивного и X-сцепленного доминантного типа наследования. Цитоплазматическое наследование и его признаки. **Близнецовый метод.** Предложен Ф. Гальтоном в 1876 г. Задачи метода: разграничение роли наследственности и среды в развитии различных признаков у человека, оценка влияния

воспитания и обучения. Происхождение монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов. Порядок проведения близнецового исследования: подбор близнецовых пар, определение зиготности близнецов, сопоставление МЗ и ДЗ близнецов по изучаемому признаку. Понятия конкордантности-дискордантности. Критерий Н - наследуемость. Наследуемость некоторых морфофизиологических признаков человека. **Цитогенетический метод.** Задачи метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра). **Антропометрический метод.** Задачи метода: изучение конституции человека. Телосложение и поведение. Корреляции между телосложением и темпераментом. Диагностическое значение дерматоглифики. **Иммуногенетический метод.** Задачи: изучение наследственной обусловленности факторов иммунитета. Наследование групп крови системы АВО. Гены-модификаторы. Фенотип Бомбей. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт. **Популяционно-статистический метод.** Задачи: изучение взаимодействия факторов, влияющих на распределение наследственных признаков в популяции. Системы браков. Свободное скрещивание, аутбридинг, инбридинг. Понятие генофонда. **Молекулярно-генетический метод.** Задачи: выявление вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровка первичной последовательности оснований. локализация гена, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Использование помеченных участков однострессовой ДНК - зондов. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства. **Биохимические методы.** Задачи: выявление биохимического фенотипа болезни, диагностика наследственных дефектов обмена. Массовые просеивающие программы. Селективные диагностические программы.

### ***2.3. Роль наследственности и среды в развитии, воспитании и обучении детей.***

Психогенетика и ее задачи. Взаимодействие генетической и средовой изменчивости как ведущих факторов в формировании фенотипического разнообразия психологических и психофизиологических особенностей человека. Роль наследственных факторов в развитии интеллектуальных способностей, эмоционально-волевой сферы, темперамента, моторики, отдельных способностей. Изменения в наследуемости интеллекта в онтогенезе. Наследуемость различных параметров темперамента, социального поведения. Значение близнецовых исследований и изучения приемных детей.

## **3. Наследственность и патология.**

### ***3.1. Удельный вес наследственных болезней в общей структуре патологии. Эпидемиология. Характеристика клинических проявлений.***

Определение понятий наследственной и врожденной болезни. Термин «семейная болезнь». Частота наследственных и врожденных болезней среди новорожденных. Роль наследственных факторов в пренатальной и неонатальной смертности. Распространенность генных болезней, хромосомных, с наследственной предрасположенностью, несовместимости матери и плода по резус-фактору и группам крови системы АВО. Частота наследственных болезней в детских стационарах. Понятие генетического груза. Понятие синдрома в клинической генетике. Особенности проявлений наследственных болезней: семейный характер, хроническое, прогрессирующее и рецидивирующее течение, наличие специфических симптомов, вовлечение в патологический процесс первично многих органов или систем, устойчивость к терапии, врожденный характер заболевания.

### **3.2. Классификация наследственных болезней.**

**Моногенные** болезни, вызываемые генными мутациями. Типы наследования. Этиология. Патогенез. Механизмы возникновения **хромосомных болезней**, определяемых хромосомными и геномными мутациями. **Болезни с наследственной предрасположенностью**. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Средовые факторы как факторы, реализующие мутантный генотип. Ассоциация с генетическими маркерами. Генетические **болезни соматических клеток**. Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по резус фактору и антигенам групп крови системы АВО. **Генные болезни. Этиология, классификация.** Общие закономерности патогенеза, главные черты клинической картины: особенности клинической картины, клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность. Типы наследования. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования. Синдромы Ваарденбурга, Марфана, Тричера Коллинза. Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена). Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования. Врожденные дефекты обмена. Нарушения обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Гистидинемия. Гомоцистинурия. Врожденные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Мукополисахаридозы. Гликогенозы. Врожденные дефекты обмена липидов. Ганглиозидозы. Болезнь Тея-Сакса. Нарушения гормонообразования. Врожденный гипотиреоз. Нарушения секреторной функции экзокринных желез. Муковисцидоз. Примеры болезней с неизвестным первичным дефектом. Болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования. Орофацио-дигитальный синдром тип I, синдром Ретта, витамин Д-резистентный рахит. Синдром Мартина-Белл. Синдром Гольца. Болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования. гемофилия А, дальтонизм. Синдром Опица-Каведжиа. **Патология обмена клеточных органелл.** Болезни накопления. Митохондриальные и пероксисомные болезни. Примеры болезней накопления: синдром Гурлера, синдром Хантера, болезнь Тея-Сакса. Примеры митохондриальных болезней с аутосомно-рецессивным, Х-сцепленным рецессивным, с материнским (цитоплазматическим) и аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры пероксисомных болезней с аутосомно-рецессивным: синдром

Цельвегера, инфантильная адренолейкодистрофия, болезнь Рефсума (инфантильный тип) и X-сцепленным рецессивным типом наследования: классическая X-сцепленная адренолейкодистрофия, амвроз Лебера. **Показания для лабораторной диагностики на 1-м году жизни:** Задержка психомоторного и физического развития с эпилептическими припадками в первые месяцы жизни; задержка психомоторного развития в сочетании с диареей и гипотрофией (исключить инфекционную природу); в сочетании с увеличением печени и/или селезенки неясной этиологии; в сочетании с рвотой, желтухой, нарушением мышечного тонуса, дыхания, судорогами, летаргией, комой, асцитом и необычным запахом мочи. **Показания для лабораторной диагностики на 2-м году жизни:** Нарушение психического развития ребенка с прогрессивным течением и неврологической симптоматикой после периода нормального развития; выраженная задержка психического развития неясной этиологии; задержка психического развития в сочетании а) с тугоподвижностью суставов, искривлением позвоночника, гидроцефалией, глухотой, помутнением роговицы, катарактой, подвывихом хрусталика, гепатоспленомегалией, поражением почек, экземой, изменением волос, гарголизмом; б) с судорожными припадками, летаргией, комой, рвотой, диареей; гипотрофия неясной этиологии; непереносимость отдельных продуктов питания, сочетающаяся с анорексией, диареей и задержкой психического развития; нефролитиаз.

#### **Хромосомные болезни. Этиология, классификация.**

Геномные мутации как причин патологии у человека. Тетраплоидия. Триплоидия. Анеуплоидия: трисомии по аутосомам, полисемии по половым хромосомам. Моносомия-X. Хромосомные мутации у человека: делеции, дупликации, инверсии, транслокации и их патологический эффект. Эффекты мозаичных мутаций. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе. Патогенез. Показания для направления на цитогенетическое исследование: олигофрения в сочетании с множественными врожденными пороками развития (МВПР) и дисплазиями; задержка полового развития, дисгенезия гонад, аменорея, первичное бесплодие. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе: летальный и отклонения в развитии. Особенности аутосомных синдромов и синдромов, связанных с нарушениями в системе половых хромосом: влияние величины хромосомного дисбаланса, вовлеченности в патологический процесс индивидуальных хромосом, пола и возраста родителей, более легкие проявления нарушений в системе половых хромосом. Примеры аутосомных синдромов. Болезнь Дауна. Синдром Эдвардса. Синдром Патау. Синдром «кошачьего крика». Гоносомные синдромы. Синдром Клайнфельтера, синдром дабл-У, трисомия-X, синдром Шерешевско-го-Тернера. Микроцитогенетические синдромы. Примеры микроцитогенетических синдромов: ретинобластома, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром «Лицо эльфа». (синдром Вильямса) и др.

**Болезни с наследственной предрасположенностью.** Общая характеристика. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата. Моногенные формы. Полигенные формы. Модели наследования. Ассоциация с антигенами групп крови системы АВО и лейкоцитарными изоантигенами системы HLA. Примеры моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.

#### **4. Наследственно обусловленные формы психического дизонтогенеза и девиантного поведения у детей.**

##### **4.1. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.**

Наследование легких форм умственной отсталости. Полигенное наследование легкой олигофрении. Основные признаки полигенного наследования. Этиология тяжелых форм умственной отсталости. Роль хромосомных и генных мутаций. Удельный вес синдрома Дауна среди всех случаев умственной отсталости. Характеристика структуры дефекта, медицинский, педагогический и социальный прогноз при различных генетических вариантах болезни Дауна. Современные подходы к семейному воспитанию и коррекции. Удельный вес моногенных форм умственной отсталости. Энзимопатии. Умственная отсталость при различных генетических формах фенилкетонурии (ФКУ), особенности эмоционально-волевой сферы и поведения. Вопросы диагностики, лечения и обучения детей с ФКУ, социальный прогноз. Дети с синдромом Ретта и синдромом ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл). Удельный вес среди всех случаев умственной отсталости, причины и особенности психического и физического развития, лечение, семейное воспитание и коррекция. Генетически обусловленные формы задержек психического развития (пограничной интеллектуальной недостаточности). Эндокринный инфантилизм при синдроме Шерешевского-Тернера. Органический инфантилизм по типу психической неустойчивости при синдроме Клайнфельтера.

##### **4.2. Наследственные формы врожденной и детской глухоты и тугоухости.**

Наследственная моносимптоматическая (изолированная) глухота и тугоухость. Типы браков и генотипы потомков. Ассортативные браки между глухими. Соотношение менделирующих форм врожденной нейросенсорной глухоты и тугоухости с различными типами наследования. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

Наследственные рано выявляющиеся и быстро прогрессирующие формы нейросенсорных нарушений слуха с аутосомно-рецессивным и аутосомно-доминантным типом наследования. Связь типа наследования и тяжести дефекта слуха. Частота менделирующей патологии среди всех случаев нарушений слуха у детей. Связь этиологии



характером и тяжестью дефекта слуха. Удельный вес синдромальных форм нарушений слуха среди всех случаев наследственной глухоты и тугоухости. Сочетанные нарушения слуха. Сложный сенсорный дефект слуха и зрения при синдроме Ушера. Сочетание сенсорных и пигментных нарушений при синдроме Ваарденбурга. Нарушение сердечной проводимости и слуха при синдроме Жервелла-Ланге-Нильсена. Эутиреоидный зоб и нарушение слуха при синдроме Пендреда. Сочетание гломерулонефрита с нейросенсорной прогрессирующей тугоухостью при синдроме Альпорта. Сочетание психического недоразвития с нарушениями зрения и слуха при синдроме Апера; интеллектуальная недостаточность, осложненная сенсорными нарушениями, при различных хромосомных синдромах и врожденных дефектах обмена. Частота, типы наследования, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Диагностика, коррекция и профилактика менделирующей патологии органа слуха у детей. Медицинский, педагогический и социальный прогноз.

#### ***4.3. Наследственные формы детской слепоты и слабовидения.***

Нарушения зрения при различных хромосомных синдромах. Грубые врожденные пороки развития глазного яблока: микрофтальмия, анофтальмия/циклопия при синдроме Эдвардса, частичных моносомиях. Катаракты при синдроме Дауна. Моногенные нарушения зрения. Моносимптоматические формы. Микрофтальмия с аутосомно-рецессивным типом наследования. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения. Медико-генетическое консультирование. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней. Ретинобластома с аутосомно-доминантным типом наследования и при частичной делеции длинного плеча 13 хромосомы (генетическая гетерогенность). Синдромальные формы. Катаракты при моногенных болезнях: гомоцистинурии, галактоземии, синдромах Альпорта, Маршалла, Ушера, Цельвегера. Помутнение роговицы при мукополисахаридозах, синдроме Коккейна. Симптом вишневого косточки на глазном дне и прогрессирующая слепота при болезни Тей-Сакса и других ганглиозидозах. Пигментная дегенерация сетчатки при мукополисахаридозах. Макулярная дегенерация при ганглиозидозах, глиома зрительного нерва при нейрофиброматозе (болезни Реклингаузена), атрофия зрительных нервов при ганглиозидозах, гомоцистинурии, детская атрофия зрительного нерва с аутосомно-рецессивным типом наследования. Глаукома, подвывих хрусталика при гомоцистинурии и синдроме Марфана. Миопия при синдромах Марфана, Маршалла, Стиклера и гомоцистинурии. Кератоконус при синдроме Марфана. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм аниридии, врожденной глаукомы, атрофии зрительного нерва, пигментного ретинита. Наследственные формы нистагма и косоглазия. Синдром Дюэйна. Наследование дефектов цветового зрения. Нарушения

рефракции с наследственной предрасположенностью.

#### **4.4. Генетически обусловленные нарушения опорно-двигательного аппарата у детей.**

Изменения формы и размеров черепа (микро- и макроцефалия, выступающий или уплощенный затылок, выступающие лобные бугры, надбровные дуги, широкая или запавшая переносица, аномалии челюстей), грудной клетки и позвоночника, шеи, конечностей при наследственных болезнях. Характеристика деформаций скелета при мукополисахаридозах, синдромах Маршалла, Марфана, Стиклера, гомоцистинурии, фенилкетонурии, хромосомных трисомиях, синдроме Шерешевского- Тернера и ахондроплазиях. Нарушения двигательной функции вследствие атаксии, парезов и параличей при ганглиозидозах, фенилкетонурии, мукополисахаридозах, ганглиозидозах, микро- и гидроцефалии хромосомной или генной этиологии. Регресс двигательных функций при синдромах Коккейна, Ретта, миотонической дистрофии и прогрессирующей мышечной дистрофии (Дюшенна).

#### **4.5. Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков.**

Удельный вес наследственных форм речевых расстройств. Речевые расстройства у детей с хромосомной патологией. Речевые расстройства при моногенных синдромах. Наследственные формы ринолалии. Менделирующие, хромосомные и обусловленные наследственной предрасположенностью расщелины губы и нёба. Особенности строения периферического речевого аппарата при хромосомных и генных болезнях как причина дислалии. Неврозоподобное заикание при наследственных болезнях. Моногенные и полигенные модели невротического заикания. Связь тахилалии с заиканием. Мультифакториальное наследование специфических расстройств артикуляции (звукопроизношения), расстройства экспрессивной и рецептивной речи. Полиэтиологичность дислексии. Роль генетических факторов. Частота наследственной отягощенности при дисграфии.

#### **4.6. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте.**

Роль наследственных факторов в происхождении эмоционально-личностных нарушений и девиантного поведения. Нарушения эмоционально-волевой сферы и поведения при хромосомной и моногенной патологии. Аутистические проявления у детей с наследственными болезнями. Вовлеченность генетических механизмов в этиологию гиперкинетических расстройств у детей. Модель полигенного наследования с возможным участием психосоциальных факторов. Модели наследственной предрасположенности к нарушениям социального поведения (антисоциальному поведению). Результаты близнецовых исследований и исследования приемных детей. Возможная роль генетической предрасположенности к повышенной ранимости под воздействием социальных стрессоров. Генетические модели тревожных расстройств в детском

возрасте. Роль биологической предрасположенности в возникновении элективного мутизма с началом в детском возрасте. Роль генетических факторов в возникновении тиковых расстройств у детей. Аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью синдрома Туретта (комбинированные голосовые и множественные двигательные тики). Значимость генетического фактора в возникновении энуреза и энкопреза, в поедании несъедобного в детском возрасте. Стереотипные двигательные расстройства при различных хромосомных и генных синдромах. Генетические модели шизофрении, эпилепсии, маниакально-депрессивного психоза, синдрома Каннера и синдрома Аспергера.

## **5. Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.**

### **5.1. Принципы лечения наследственных болезней.**

Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Хирургическое лечение. Этиологическое лечение: генотерапия.

### **5.2. Профилактика наследственных болезней.**

Доклиническая диагностика. Медико-генетическое консультирование, его этапы, эффективность, популяционные эффекты. Общие методы клинической диагностики наследственных болезней: клиничко-биохимические, гематологические, иммунологические, эндокринологические, электрофизиологические, рентгенологические, лабораторно-генетические. Преимплантационная диагностика. Просеивающие методы. Доклиническая диагностика. Пренатальная (дородовая) диагностика. УЗИ как просеивающий и уточняющий метод. Биохимические методы. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Кордоцентез. Амниоцентез и биопсия хориона. Просеивающие методы пренатальной диагностики. Эффективность медико-генетического консультирования. Основные этапы психодинамики семьи в процессе генетического консультирования, пути помощи. Медико-психологическое сопровождение семьи на всех этапах медико-генетического консультирования.

### **Тематическое планирование**

| <b>№ п/п</b> | <b>Темы дисциплины</b>   | <b>Лекции (час.)</b>   |
|--------------|--|--|
| <b>1.</b>    | <b>Основные понятия и положения классической и современной генетики.</b> | <b>2</b>   |
| 1.1.         | Введение в генетику  | 1. Основные понятия и положения классической и современной генетики<br>2. Статистические закономерности наследования. Понятие «вероятность»<br>Принципы лечения наследственных болезней. |
| 1.2.         | Принципы организации наследственного материала                           | 1. Современные представления об организации наследственного материала<br>2. Изменчивость и ее роль в эволюции  |
| 1.3.         | Цикличность функционирования наследственного аппарата                    |  |
| 1.4.         | Основные закономерности наследования.                                    |  |
| 1.5.         | Изменчивость   |  |

|           |  |   |
|-----------|--|---|
| <b>2.</b> | <b>Человек как объект генетического исследования</b>   | <b>2</b>  |
| 2.1.      | Методы исследования генетики человека.   | 1. Методы исследования соотносительной роли наследственности и среды в формировании морфо-анатомических и психологических характеристик человек<br>2. Клинико-генеалогический метод генетики<br>3. Близнецовый метод исследования |
| 2.2.      | Роль наследственности и среды в развитии, воспитании и обучении детей.   |   |
| <b>3.</b> | <b>Наследственность и патология.</b>   | <b>2</b>  |
| 3.1.      | Удельный вес наследственных болезней в общей структуре патологии. Эпидемиология. Особенности клинических проявлений. Понятие генетического груза | 1. Понятие и классификации наследственных болезней<br>2. Типы наследования моногенных болезней  |
| 3.2.      | Классификации наследственных болезней. Этиология. Патогенез.   |   |
| <b>4.</b> | <b>Наследственно обусловленные формы психического дизонтогенеза и девиантного поведения у детей.</b>   | <b>2</b>  |
| 4.1.      | Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.  | 1. Отклонения в развитии у детей, обусловленные первичной интеллектуальной недостаточностью<br>2. Наследственные формы сенсорных дефектов   |
| 4.2.      | Наследственные формы врожденной и детской глухоты и тугоухости.  |   |
| 4.3.      | Наследственные формы детской слепоты и слабовидения.   |   |
| 4.4.      | Генетически обусловленные нарушения опорно-двигательного аппарата у детей.   |   |
| 4.5.      | Генетические основы речевых расстройств и специфических расстройств развития учебных навыков.  |   |
| 4.6.      | Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения в детском возрасте.   |   |
| <b>5.</b> | <b>Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.</b>  | <b>2</b>  |
| 5.1.      | Принципы лечения наследственных болезней.  | 1. Медико-генетическое консультирование.<br>2. Диагностика и лечение наследственных болезней  |
| 5.2.      | Профилактика наследственных болезней   |   |

## 6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.

### РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА.

#### *Основная:*

1. **Рубан Э. Д.** Генетика человека с основами медицинской генетики. — Ростов-на-Дону: Феникс 2013 г.— 319 с. — Электронное издание. — ISBN 978-5-222-21045-1(<http://ibooks.ru>)
2. **Нахаева В.И.** Практический курс общей генетики. — Москва: Флинта 2011 г.— 210 с. — Электронное издание. — ISBN 978-5-9765-1204-7(<http://ibooks.ru>)

### *Дополнительная:*

1. Генетика психических болезней. / Под ред. В.П.Эфроимсона.- М., 1970.
2. Заяц Р.Г. и др. Генетика человека. Лекции. - Минск, 2002.
3. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. - М., 1996.
4. Конигсмарк Б.В., Горлин Р.Д. Генетические и метаболические нарушения слуха. -М., 1980
5. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. - М., 1993.
6. Лильин Е.Т., Богомазов ЕА., Гофман-Кадошников Л.Б. Генетика для врачей. - М., 1994.
7. Маринчева Г.С., Гаврилов В.И. Умственная отсталость при наследственных болезнях. - М., 1988.
8. Наследственные болезни нервной системы./ Под ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина.- М., 1998.
9. Приходченко Н.Н., Шкурат Т.П. Основы генетики человека. – Ростов на-Дону, 1997.
10. Тератология человека. Руководство. / Под ред. Г.И. Лазюка - М., 1991.
11. Учащиеся вспомогательной школы (клинико-психологическое изучение)/ Под ред. М.С. Певзнер и К.С. Лебединской. - М., 1979.
12. Фогель Ф., Мотульский А. Генетика человека. В 3 томах. - М., 1989.
13. Цветков Э.А. Аномалии гортани и трахеи в структуре наследственных синдромов. В кн.: пороки гортани и трахеи у детей.- Санкт-Петербург, 1999
14. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсии - М., 1978.

### **7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.**

Для обеспечения данной дисциплины необходимы: оборудованные аудитории, шкафы для наглядных пособий, экран, затемнение (темные жалюзи), компьютерный стол, электрические розетки; технические средства обучения: компьютер, монитор, видеопроектор, компьютерные программы для учебной и научно-исследовательской деятельности, учебные кинофильмы. аудио-, видеоаппаратура: телевизор и видеомагнитофон; учебно-наглядные пособия – таблицы, схемы, слайды.

### **8. СОДЕРЖАНИЕ ТЕКУЩЕГО И ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ.**

#### **8.1 Текущий контроль.**

**Формы текущего контроля:** контрольные работы по темам

Содержание контрольных мероприятий:

#### **Перечень заданий для контрольных работ:**

1. Современные медицинские, социальные и психолого-педагогические подходы к синдрому Дауна.
2. Аутистическое поведение при некоторых наследственных заболеваниях.
3. Генетические аспекты синдрома дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ).
4. Генетическая основы моторных и вокальных тиков (синдром Жиля де ля Туретта).

5. Генетика эпилептических синдромов.
6. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генетические маркеры шизофрении.
7. Болезни с неменделевским типом наследования. Нестабильная экспансия тринуклеотидных повторов. Феномен антиципации. Геномный импринтинг.
8. Генетические маркеры расстройства школьных навыков. Дислексия, дисграфия, дискалькулия.
9. Проект «геном человека». Генотерапия некоторых наследственных и приобретенных болезней
10. Генетически модифицированные продукты и их влияние на здоровье.

## **8.2.Итоговый контроль проводится в форме зачета.**

**Формы контроля: зачет**

### **ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЗАЧЕТУ.**

1. Предмет и задачи курса «Основы генетики».
2. Основные этапы развития генетики.
3. Связь генетики с дисциплинами медико-биологического и психолого-педагогического циклов.
4. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости.
5. Классификация мутаций.
6. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
7. Цитологические основы размножения и наследственности.
8. Митоз. Изменения структуры хромосом в процессе деления клетки.
9. Кодовая система ДНК и белка.
10. Каковы важнейшие отличия митоза от мейоза? 11 .В чем сущность законов Менделя?
- 12.Основные понятия менделевской генетики?
- 13.Взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
- 14 Гальтоновское направление в развитии генетики.
- 15.Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа.
- 16.Генетические механизмы определения пола.
17. Уровни организации наследственного материала.
- 18.Строение хромосомы.
- 19.Морфология хромосом. Понятие кариотипа.
- 20.Репликация и репарация хромосом.
- 21.В чем сущность процессов транскрипции и трансляции?
- 22.Человек как объект генетического изучения.
- 23.Роль наследственности и среды в развитии, воспитании и обучении.
- 24.Методы генетики человека,
- 25.Аутосомно-доминантный тип наследования.
- 26.Аутосомно-рецессивный тип наследования.

27. X-сцепленный рецессивный тип наследования.
28. X-сцепленный доминантный тип наследования.
29. У-сцепленный тип наследования.
30. Цитоплазматическая наследственность.
31. ДНК-зонды и их использование в медицинской генетике.
32. Высокора разрешающие методы исследования хромосом.
33. Классификация наследственных болезней.
34. Взаимодействие наследственности и среды в развитии психологических характеристик.
35. Особенности и проявления наследственных болезней.
36. Генные болезни.
37. Хромосомные болезни.
38. Болезни с наследственной предрасположенностью.
39. Патология обмена клеточных органелл.
40. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1 и 2-го года жизни.
41. Микроцитогенетические синдромы.
42. Умственная отсталость при наследственных болезнях.
43. Психологический инфантилизм при нарушениях в системе половых хромосом.
44. Наследственные формы врожденной и детской глухоты и тугоухости.
45. Наследственные формы детской слепоты и слабовидения.
46. Генетически обусловленные нарушения опорно-двигательного аппарата у детей.
47. Генетические модели речевых расстройств.
48. Генетика эмоционально-личностных расстройств и поведения.
49. Генетические модели специфических расстройств школьных навыков.
50. Генетика психозов и эпилепсии.
51. Диагностика, лечение, профилактика и коррекция наследственных болезней.

### **III. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЕЙ**

Существенная роль генетических факторов в происхождении психического недоразвития, сенсорных нарушений, речевых расстройств и отклонений в эмоционально-волевой сфере у детей в настоящее время достаточно аргументирована. Во многих случаях установлено простое менделевское наследование, при котором для возникновения отклонений в развитии достаточно мутации в одном гене в гомо- или гетерезиготном состоянии. С другой стороны, наличие мутации может быть необходимым, но недостаточным условием отклонения в развитии. Важную роль в реализации мутации в этих случаях играют средовые факторы, специфические для каждой мутации. Наконец, отклонения в развитии могут быть связаны с предрасположенностью, создаваемой взаимодействием генетически и средовыми факторами причем «запускающими» являются средовые

причины, в том числе и психосоциальные. Последние являются важным объектом воздействия со стороны специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии. Специалисты-дефектологи должны строить свою работу с ребенком на основании понимания причин, характера и структуры нарушения развития. Владение этой информацией является необходимой предпосылкой квалифицированного и эффективного воздействия на психику проблемного ребенка. Комплексное клинико-психолого-педагогическое изучение наследственных форм отклонений в развитии позволяет уточнить специфику структуры первичного и вторичных дефектов, установить когнитивный профиль, сильные и слабые стороны личности. Подобные данные необходимы и являются базовыми для выбора направлений коррекционного воздействия. Дисциплина «Основы генетики» является естественно-научной базой и формирует необходимый уровень знаний для изучения и приобретения практических навыков по следующим дисциплинам медико-биологического и психолого-педагогического циклов: «Психопатологии», «Анатомия, физиология и патология речевых и сенсорных систем», «Сурдопедагогики», «Тифлопедагогики», «Специальной психологии», «Психолого-педагогической диагностики детей».

Дисциплина «Основы генетики» раскрывает структуру нарушений и особенности психической деятельности детей с наследственно обусловленной первичной недостаточностью интеллектуальной, двигательной, сенсорной и эмоционально-волевой сферы либо их сочетанием. Описывает методы диагностики, лечения, профилактики и клинико-психолого-педагогической коррекции генетических форм отклонений в развитии; дает представление студентам об этиологии, патогенезе нарушений, показывает наследственные формы, их течение, пути компенсации, профилактики; определяет роль и значение коррекционного педагога и специального психолога в системе медико-психолого-педагогической реабилитации детей с наследственной патологией, в решении проблем планирования семьи и медико-генетического консультирования. Расширение сферы профессиональной деятельности коррекционного педагога позволяет ему работать в тесном контакте с врачами на ПМПК и в медико-генетических консультациях, способствуя более адекватному восприятию информации и принятию более взвешенных решений при планировании семьи, оказывать раннюю помощь семьям, воспитывающим детей с наследственной патологией. Вводные лекции курса посвящены рассмотрению истории изучения генетики, результатам классических исследований Менделя, Моргана и др., а также накопленного за многие годы материала по информационным процессам в клетке, организации наследственного материала. Рассматриваются понятия наследственности и изменчивости, цитологические основы размножения, понятия менделевской и гальтоновской генетики, данные, полученные в результате реализации проекта «Геном человека». Содержание этого раздела частично изучается в школьном курсе «Общая биология». Поэтому на него отводится меньше времени, чем на другие, более специализированные разделы. В последующих разделах рассматриваются методы генетики человека, методы лечения и профилактики наследственных болезней, приводится описание

моногенных болезней обмена, хромосомных и моногенных синдромов, болезней с наследственной предрасположенностью с учетом их этиопатогенеза. Последний раздел программы посвящен вопросам пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования семей группы риска. При описании генетически обусловленных форм отклонений в развитии особое внимание уделяется методам комплексной клинико-психолого-педагогической диагностики и коррекции этих отклонений. Распределение материала зависит от формы обучения. При заочной форме обучения больше материала проставляется для самостоятельного изучения.

#### **IV. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ СТУДЕНТОВ**

Теоретический курс изучается на лекционных занятиях и самостоятельно при работе с учебной литературой. У студентов очно-заочного и заочного отделения меньше времени отводится на лекционные занятия и больше на самостоятельную работу. В помощь студенту предлагаются учебные пособия и учебно-методические разработки, включающие задания и вопросы для осуществления самоконтроля, текущего и итогового контроля, написания контрольных работ и рефератов по курсу «Основы генетики». Помимо контрольных вопросов студенту предлагается выполнить практические задания, которые способствуют более полному усвоению теоретического материала. На практических занятиях студенты предлагают модели наследования различных форм аномального развития. Итогом практической работы являются заключение о соответствии или противоречии наблюдаемой сегрегации выдвинутой гипотезе. На контрольные вопросы студент отвечает в устной форме после теоретической и практической подготовки по каждому разделу.

##### **Перечень вопросов и заданий для самостоятельной работы:**

Перепишите в тетрадь и выучите символы и обозначения, используемые для построения схем скрещиваний, составьте терминологический тест: на каждый вопрос о значении термина приготовьте три ответа, один из которых правильный. Правильные ответы указать на отдельном листе, определите понятия наследственность и наследование, опишите механизмы этих явлений, и назовите того, кто первый их открыл: Мендель, Морган, Меллер?

1. Сколько пар альтернативных признаков учитывается при моногибридном скрещивании: 1, 2, 3 или более?
2. Какие исследования подготовили почву для переоткрытия законов Менделя: гибридологический анализ, биохимические исследования, цитологические исследования?
3. Кто из перечисленных ученых получил нобелевскую премию за разработку хромосомной теории наследственности (Мендель, Морган, Меллер). Согласно этой теории: хромосомы являются носителями менделевских наследственных задатков – генов; гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются независимо; при моногибридном скрещивании сцепленные гены расщепляются в соотношении 3:1.
4. Каковы взаимоотношения менделизма и дарвинизма: эти научные течения нигде не пересекаются; дополняют друг друга; противоречат друг другу. Обоснуйте свою точку зрения?

5. Что такое изменчивость, каковы ее механизмы: мутация, пробосцис, дистихиаз?
6. Какое из утверждений является правильным: мутагенез – это способность химического, физического или биологического агента вызвать мутацию; мутационный процесс, особь, у которой произошла мутация?
7. Сколько хромосом будет в сперматозоидах, если нерасхождение хромосом наблюдается в мейозе: анафазе I; в анафазе II?
8. Деления связана с поворотом участка хромосомы на 180 градусов (1); обмен участками между хромосомами (2); утрата части или всей хромосомы (3). Укажите правильный ответ.
9. Какое утверждение является правильным: жизненный цикл соматической клетки состоит из интерфазы и митоза; интерфазы и мейоза; митоза и мейоза?
10. Для каких клеток характерен мейоз: нервных, остеоцитов, сперматозоидов?
11. В каком порядке протекают фазы митоза: анафаза, метафаза, телофаза, профаза; профаза, метафаза, анафаза, телофаза; телофаза, метафаза, анафаза, профаза?
12. Какие события происходят в профазе мейоза: кроссинговер, уменьшение числа хромосом в два раза, удвоение хромосом?
13. Что образуется в результате овогенеза: сперматоциты, сперматозоиды, яйцеклетки?
14. Какие из указанных заболеваний у человека связаны с нарушением расхождения хромосом в мейозе: синдром «кошачьего крика», синдром Шерешевского-Тернера, синдром Дауна?
15. Укажите, какое из перечисленных заболеваний не является моногенным: синдром Дубовица, фенилкетонурия, синдром «кошачьего глаза».
16. В биосинтезе белка участвуют: (1) рибосомы, (2) ядерная оболочка, (3) хромосомы.
17. Участие ДНК в синтезе белка состоит в (1) транскрипции, (2) репликации, (3) трансляции.
18. Информацию о первичной структуре полипептидной цепи содержит: молекула (1) ДНК, (2) триплет нуклеотидов, (3) ген?
19. Белки состоят из мономеров (1) аминокислот, (2) нуклеотидов, (3) моносахаридов
20. Образование гамет характерно для размножения (1): вегетативного, (2) полового, (3) бесполого.
21. В результате овогенеза образуются: (1) сперматозоид, (2) яйцеклетка, (3) зигота
22. Мейотическое деление происходит: (1) в зоне: роста, (2) размножения, (3) созревания.
23. Хромосома является органоидом: (1) ядра, (2) цитоплазмы, (3) не имеет постоянной локализации
24. Хромосома состоит из: (1) ДНК и белков, (2) ДНК и липидов, (3) ДНК, углевода рибозы и остатков фосфорной кислоты.

### Организация самостоятельной работы студентов

| № | Тематический план   | Аудиторные | Внеаудиторные |
|---|---|------------|---------------|
| 1 | Перепишите в тетрадь и выучите символы и обозначения, используемые для построения схем скрещиваний, составьте терминологический тест: на каждый вопрос о значении термина приготовьте три ответа, один из которых |            | 6             |

|   |   |   |   |
|---|---|---|---|
|   | правильный. Правильные ответы указать на отдельном листе, определите понятия наследственность и наследование, опишите механизмы этих явлений, и назовите того, кто первый их открыл: Мендель, Морган, Меллер?   |   |   |
| 2 | Тестирование по теме: Умственная отсталость при наследственных болезнях   | 4 |   |
| 3 | Самостоятельная работа:<br>А) Сколько пар альтернативных признаков учитывается при моногибридном скрещивании: 1, 2, 3 или более?<br>Б) Какие исследования подготовили почву для переоткрытия законов Менделя: гибридологический анализ, биохимические исследования, цитологические исследования?<br>В) Кто из перечисленных ученых получил нобелевскую премию за разработку хромосомной теории наследственности (Мендель, Морган, Меллер). Согласно этой теории: хромосомы являются: носителями менделевских наследственных задатков – генов; гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются независимо; при моногибридном скрещивании сцепленные гены расщепляются в соотношении 3:1. | 5 |   |
| 4 | Контрольная работа:<br>А) Современные медицинские, социальные и психолого-педагогические подходы к синдрому Дауна.<br>Б) Аутистическое поведение при некоторых наследственных заболеваниях.<br>В) Генетические аспекты синдрома дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ).<br>Г) Генетические основы моторных и вокальных тиков (синдром Жилия де ля Туретта).   | 5 |   |
| 5 | Написание рефератов:<br>А) Генетика эпилептических синдромов.<br>Б) Болезни с наследственной предрасположенностью. Генетические маркеры шизофрении.<br>В) Болезни с неменделевским типом наследования. Нестабильная экспансия тринуклеотидных повторов. Феномен антиципации. Геномный импринтинг.<br>Г) Генетические маркеры расстройства школьных навыков. Дислексия, дисграфия, дискалькулия.<br>Д) Проект «геном человека». Генотерапия некоторых наследственных и приобретенных болезней<br>Е) Генетически модифицированные продукты и их влияние на здоровье.  |   | 7 |
| 6 | Опрос по теме: Что образуется в результате овогенеза: сперматоциты, сперматозоиды, яйцеклетки?  | 4 |   |
| 7 | Выполнение домашних заданий:<br>А) Методы генетики человека,<br>Б) Аутосомно-доминантный тип наследования.<br>В) Аутосомно-рецессивный тип наследования.<br>Г) Х-сцепленный рецессивный тип наследования.   |   | 7 |
| 8 | Мозговой штурм по теме: Высокоразрешающие методы исследования хромосом.   | 4 |   |

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению 44.03.02 «Психолого-педагогическое образование», направленность (профиль): Психолого-педагогическое сопровождение инклюзивного образования  
Рабочая программа дисциплины  
«Основы генетики»

Составитель:  
Специалист по УМР., Никитина А.А.

Отв. редактор:  
Прокопенко А.Ю., декан факультета коррекционной педагогики и специальной психологии, кандидат педагогических наук