

Министерство просвещения РФ  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Глазовский государственный инженерно-педагогический университет  
имени В.Г. Короленко»

Утверждена  
на заседании ученого совета университета

«21» апреля 2025 г. протокол № 9  
Приказ № 45 от 21 апреля 2025 г.

Ректор Я.А. Чиговская-Назарова

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

|   |  |
|---|--|
| Уровень основной профессиональной образовательной программы | бакалавриат  |
| Направление подготовки                                      | 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование |
| Направленность (профиль)                                    | Логопедия  |
| Форма обучения  | Заочная  |
| Семестр(ы)  | 3  |

Глазов 2025

### 1.1. Цель и задачи изучения дисциплины

**Цель** – формирование способности осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний, проведения психолого-педагогического изучения особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ.

**Задачи:**

- сформировать умения проектировать и осуществлять учебно-воспитательный процесс с опорой на знания предметной области, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса;
- сформировать умения формулировать выводы и заключение по результатам диагностики состояния речи, логопедического обследования;

### 1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными индикаторами достижения компетенций

|                                  |   |
|----------------------------------|---|
| Код компетенции                  | ОПК-8   |
| Формулировка компетенции         | Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний  |
| Индикатор достижения компетенции | ИОПК-8.2. Проектирует и осуществляет учебно-воспитательный процесс с опорой на знания предметной области, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса. |

|                                  |  |
|----------------------------------|--|
| Код компетенции                  | ПК-2   |
| Формулировка компетенции         | Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ |
| Индикатор достижения компетенции | ИПК-2.4. Формулирует выводы и заключение по результатам диагностики состояния речи, логопедического обследования.  |

### 1.3. Воспитательная работа

| Направление воспитательной работы  | Типы задач                   | Формы работы   |
|--|------------------------------|--|
| Формирование у обучающихся осознания социальной значимости своей будущей профессии, мотивации к осуществлению профессиональной деятельности<br>2. . Вовлечение обучающихся в социально значимую деятельность | педагогический сопровождения | 1.Проект<br>2.Исследовательская деятельность студентов |

### 1.4. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина "Основы генетики" относится к обязательной части учебного плана.

Знания, полученные при изучении дисциплины «Основы генетики» могут быть использованы студентами при изучении предмета «Клиника интеллектуальных нарушений», «Основы нейропсихологии», «Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения», а также в повседневной жизни.

### 1.5. Особенности реализации дисциплины

Дисциплина реализуется на русском языке.

## 2. Объем дисциплины

| Вид учебной работы по семестрам     | Всего, зачетных единиц | Академ. часы | Из них в форме практической подготовки |
|-------------------------------------|------------------------|--------------|--|
| Общая трудоемкость дисциплины       | 2                      | 72           |  |
| <b>СЕМЕСТР 3</b>                    |                        |              |  |
| Контактная работа с преподавателем: |                        |              |  |
| Аудиторные занятия (всего)          |                        | 14           |  |
| Занятия лекционного типа            |                        | 6            |  |
| Занятия семинарского типа           |                        | -            |  |
| Практические занятия                |                        | 8            |  |
| Лабораторные работы                 |                        | -            |  |
| КСР                                 |                        | -            |  |
| Самостоятельная работа обучающихся  |                        | 54           |  |
| Вид промежуточной аттестации: Зачет |                        | 4            |  |

## 3. Содержание дисциплины

### 3.1. Разделы дисциплины и виды занятий (тематический план занятий)

| №<br>п/<br>п | Разделы и темы дисциплины<br>Семестр   | Виды учебной работы, включая<br>самостоятельную работу студентов и<br>трудоемкость (в академических<br>часах) |     |      |       |     |     |     |
|--------------|--|---|-----|------|-------|-----|-----|-----|
|              |  | всего   | ауд | лекц | практ | лаб | КСР | СРС |
|              |  |   |     |      |       |     |     |     |
| СЕМЕСТР 3    |  |   |     |      |       |     |     |     |
|              | Тема 1. Предмет, задачи и методы<br>дисциплины.                                    | 4   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 2. Основные этапы становления генетики  | 4   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 3. Структура генетики и ее<br>общебиологическое значение                      | 4   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 4. Законы наследования признаков.   | 6   | 2   | 2    |       |     |     | 4   |
|              | Тема 5. Хромосомная теория наследственности  | 4   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 6. Молекулярные основы<br>наследственности. Сцепление генов и<br>кроссинговер | 6   | 2   |      | 2     |     |     | 4   |
|              | Тема 7. Мутационная изменчивость.  |   |     | 2    |       |     |     | 4   |
|              | Тема 8. Модификации  |   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 9. Генетика и онтогенез.  |   |     |      |       |     |     | 4   |
|              | Тема 10. Наследственные болезни человека.  | 6   | 2   |      | 2     |     |     | 4   |
|              | Тема 11. Роль генетических факторов в<br>возникновении расстройств речи            | 6   | 2   |      | 2     |     |     | 4   |
|              | Тема 12. Наследственные формы глухоты и<br>тугоухости в детском возрасте           | 7   | 2   | 2    |       |     |     | 5   |
|              | Тема 13. Генетически обусловленные формы   | 7   | 2   |      | 2     |     |     | 5   |

|                                     |                                |    |   |   |  |  |  |    |
|-------------------------------------|--------------------------------|----|---|---|--|--|--|----|
|                                     | детской слепоты и слабовидения |    |   |   |  |  |  |    |
| Всего – по семестру                 | 68                             | 14 | 6 | 8 |  |  |  | 54 |
| Вид промежуточной аттестации: зачет | 4                              |    |   |   |  |  |  |    |
| ИТОГО по дисциплине                 | 72                             | 14 | 6 | 8 |  |  |  | 54 |

### 3.2. Занятия лекционного типа

#### СЕМЕСТР 3

##### Лекция 1.

Тема: Законы наследования признаков.

Краткая аннотация к лекции.

Гибридологический метод Г. Менделя. Генотип и фенотип. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с 4менделеевским наследованием. Сцепление с полом. Заболевания, наследуемые сцеплено с полом. Генетическая роль ДНК. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина. Механизмы рекомбинации. Кроссинговер. Цитологическая демонстрация кроссинговера. Молекулярный механизм кроссинговера. Картирование генов. Генетические карты. Цитологические карты. Неравный кроссинговер. Соматический кроссинговер. Соматический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.

##### Лекция 2.

Тема: Мутационная изменчивость.

Краткая аннотация к лекции.

Мутационный процесс. Мутационная теория. Классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Клинические проявления хромосомных синдромов. Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Значение модификаций. Этапы онтогенеза. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию. Наследственные болезни.

##### Лекция 3.

Тема: Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

Краткая аннотация к лекции.

Генетически обусловленные функциональные расстройства речи. Роль генетических факторов в возникновении расстройств органов слуха. Наследственная патология слухового анализатора. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Аномалии наружного уха. Наследственные факторы в заболеваниях среднего уха (отосклероз, дефекты слуховых косточек). Генетические нарушения слуха, ведущие к речевым расстройствам (наследственная глухонмота). Характеристика отдельных видов профилактики и лечения.

### 3.3. Занятия семинарского типа

Учебным планом не предусмотрены

### 3.4. Практические занятия

#### СЕМЕСТР 3

##### Практическое занятие 1.

Тема: Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер

Перечень заданий: опрос, решение типовых задач, тестирование.

##### Практическое занятие 2.

Тема: Наследственные болезни человека.

Перечень заданий: опрос, защита презентаций.

Практическое занятие 3.

Тема: Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

Перечень заданий: опрос, решение типовых задач, заполнение таблицы «Наследственные формы глухоты и тугоухости».

Практическое занятие 4.

Тема: Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения

Перечень заданий: опрос, решение типовых задач, заполнение таблицы «Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения»

### **3.5. Лабораторные работы**

Учебным планом не предусмотрены

### **3.6. Контроль самостоятельной работы**

Учебным планом не предусмотрены

### **3.7. Самостоятельная работа студентов**

Рекомендуемые формы самостоятельной работы студентов: Конспектирование источников; Подготовка рефератов, докладов; Создание презентаций

## **4. Фонд оценочных средств**

ФОС включает оценочные средства текущего, промежуточного и итогового контроля (Приложение 1).

## **5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

### **5.1. Основная литература**

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/451733> (дата обращения: 12.03.2025).

2. Сазанова, Т. В. Основы генетики человека [Электронный ресурс]: учебно-методическое пособие для направления "Логопедия с дополнительной специальностью специальная психология", "Педагогическое образование" / Т. В. Сазанова, Т. А. Глухих, В. В. Марьинских; отв. ред. Н. Н. Гребнева; Тюменский гос. ун-т, Ин-т психологии и педагогики. - Тюмень: ТюмГУ, 2010 (2014). - 100 с. : ил. - URL: <https://icdlib.nspu.ru/view/icdlib/4443/read.php> (дата обращения: 10.03.2025)

3. Мастюкова, Е. М. Основы генетики [Текст]: клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие для студ. пед. вузов / Е. М. Мастюкова, А. Г. Московкина; под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. - Москва: Владос, 2005. - 368 с.

### **5.2. 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, 2020. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст :

электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452315> (дата обращения: 12.03.2025).

2. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для вузов / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 276 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/455008> (дата обращения: 12.03.2025).

3. Киселева, Т. Н. Основы генетики : учебно-методическое пособие / Т. Н. Киселева. — Тамбов : ТГУ им. Г.Р.Державина, 2020. — 98 с. — ISBN 978-5-00078-417-4. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/177094> (дата обращения: 25.03.2025). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

## **6. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», профессиональных баз данных и информационных справочных систем, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

### **6.1 Перечень ресурсов информационно-коммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины**

1. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> - доступ к базе данных публикаций по генетике человека и медицинской генетике
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/> - доступ к базе данных наследственных заболеваний человека
3. <http://www.genecards.com> - база данных по структуре генов наследственных заболеваний

### **6.2. Перечень необходимых профессиональных баз данных и информационных справочных систем**

Электронная библиотечная система «IPR SMART». Режим доступа <http://www.iprbookshop.ru>

Электронная библиотечная система «Юрайт». Режим доступа <https://urait.ru>

Электронно-библиотечная система «Лань» (раздел «Сетевая электронная библиотека педагогических вузов»). Режим доступа <https://e.lanbook.com>

Электронно-библиотечная система «Рукоонт». Режим доступа: <https://lib.rucont.ru/search>

Межвузовская электронная библиотека. Режим доступа <https://icdlib.nspu.ru/>

Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU Режим доступа <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp>

Национальная электронная детская библиотека. Режим доступа <https://arch.rgdb.ru/xmlui/>

Национальная электронная библиотека. Режим доступа <https://rusneb.ru>

Президентская библиотека имени Б.Н. Ельцина. Режим доступа <https://www.prilib.ru>

Polpred.com Обзор СМИ. Режим доступа <https://polpred.com>

Информационная система доступа к электронным каталогам библиотек сферы образования и науки ЭКБСОН. Режим доступа <http://www.vlibrary.ru>

## **7. Методические указания и учебно-методическое обеспечение для обучающихся по освоению дисциплины**

Дисциплина реализуется в соответствии с указаниями «Методические рекомендации по организации образовательного процесса при освоении дисциплины», размещенными в ЭИОС университета ([eios.ggpi.org](http://eios.ggpi.org)).

Методические рекомендации для работы с инвалидами и лицами с ОВЗ размещены в ЭИОС университета ([eios.ggpi.org](http://eios.ggpi.org)).

## **8. Материально-техническая база, программное обеспечение, необходимое для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Учебный корпус 1, аудитории(я) 317 (лекции)

Учебный корпус 1, аудитории(я) 420 (практические занятия).

Полный перечень материально-технической базы и программного обеспечения размещены в ЭИОС университета ([eios.ggpi.org](http://eios.ggpi.org)).

## 9. Рейтинг-план успеваемости по дисциплине

| Дисциплина/<br>/семестры        | Объем аудиторной<br>работы |    |             | Виды текущей<br>аттестационной<br>аудиторной и<br>внеаудиторной работы  | Максим<br>альное<br>(нормат<br>ив)<br>количес<br>тво<br>баллов     | Поощрение  | Штрафы  | Итоговая<br>форма отчета<br>(мин. балл)  |
|---------------------------------|----------------------------|----|-------------|---|--|--|---|--|
|                                 | лк                         | Пр | К<br>С<br>Р |   |  |  |   |  |
| Основы<br>генетики<br>3 семестр | 6                          | 8  |             | 1. Контроль посещаемости лекций<br>2. Контроль посещаемости практических занятий<br>3. Работа на практических занятиях<br><br>Формы контрольных мероприятий<br>1. Тестирование<br>2. Контрольная работа<br>3. Решение задач<br><br>Компенсационные мероприятия<br>1. Реферат. | 3<br><br>4<br><br>4*2=8<br><br>14<br><br>2*5=10<br>2<br>2<br><br>3 | + 1 балл за<br>дополнения;<br>+ 3 балла за<br>подготовку<br>дополнительно<br>го<br>дидактического<br>материала | - 3 балла за<br>невыполне<br>ние в<br>установлен<br>ные сроки | Зачет<br>Допуск<br>– 50%<br>(14,5 б.)<br><br>«автомат» при<br>зачете<br>– 70%<br>(20 б.) |
| ИТОГО                           | 6                          | 8  |             |   | 29 (без компенсации)   |  |   |  |



**Лист регистрации изменений и дополнений к РПД**  
(фиксируются изменения и дополнения перед началом учебного года,  
при необходимости внесения изменений на следующий год –  
оформляется новый лист изменений)

| №<br>п.п. | Содержание изменения | Дата, номер<br>протокола<br>заседания<br>кафедры.<br>Подпись<br>заведующего<br>кафедрой | Дата, номер<br>протокола<br>заседания совета<br>факультета.<br>Подпись декана<br>факультета |
|-----------|----------------------|---|---|
| 1.        |                      |   |   |
| 2.        |                      |   |   |
| 3.        |                      |   |   |
| 4.        |                      |   |   |
| 5.        |                      |   |   |
| 6.        |                      |   |   |

## ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

### 1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации и послитогового контроля по дисциплине

1.1. Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Основы генетики» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Основы генетики» (РПД). На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

1.2. Оценивание всех видов контроля (текущего, промежуточного, послитогового) осуществляется по 4-х балльной шкале.

1.3. Результаты оценивания текущего контроля учитываются в рейтинге.

### 2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине соотнесенных с установленными индикаторами достижения компетенций

|                                  |   |
|----------------------------------|---|
| Код компетенции                  | ОПК-8   |
| Формулировка компетенции         | Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний  |
| Индикатор достижения компетенции | ИОПК-8.2. Проектирует и осуществляет учебно-воспитательный процесс с опорой на знания предметной области, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса. |

|                                  |  |
|----------------------------------|--|
| Код компетенции                  | ПК-2   |
| Формулировка компетенции         | Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ |
| Индикатор достижения компетенции | ИПК-2.4. Формулирует выводы и заключение по результатам диагностики состояния речи, логопедического обследования.  |

### 3 Содержание оценочных средств текущего контроля и критерии их оценивания

3.1 Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в следующих формах: тестирование, контрольная работа, решение задач.

#### 3.2 Формы текущего контроля и критерии их оценивания

##### Форма контроля 1 - Типовые тестовые задания

Типовой тест 1.

Тема: Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер.

Проверяемые компетенции и индикаторы достижения компетенций: ОПК-8:ИОПК-8.1., ПК-2:ИПК-2.4.

Время выполнения заданий: 15 минут

Критерии оценивания:

Теоретические знания оцениваются:

- верные ответы на 100% - 90% вопросов – «отлично»;
- верные ответы на 89% - 70% вопросов – «хорошо»;
- верные ответы на 69% - 50% вопросов – «удовлетворительно»;

- верные ответы менее чем на 50% вопросов – «неудовлетворительно».

1. Свойства генетического кода:

- а) наличие разделительных знаков внутри гена и вырожденность
- б) отсутствие разделительных знаков внутри гена и избыточность
- в) триплетность и универсальность
- г) универсальность и перекрываемость
- д) перекрываемость и специфичность

2. Кодоны — терминаторы РНК:

- а) УАА и УГА
- б) УАЦ, УАА и АЦА
- в) УАГ
- г) УГА, УГЦ и УЦА

3. Кодоны — терминаторы ДНК:

- а) АТТ, АТЦ и АЦГ
- б) АТГ и АЦТ
- в) АТЦ и АЦТ
- г) АЦТ и АЦГ

4. Иницирующий кодон РНК:

- а) АГУ
- б) УАЦ
- в) УАГ
- г) АУГ

5. Особенности генома митохондрий человека:

- а) кольцевая молекула ДНК, содержащая около 16 500 пар нуклеотидов;
- б) кольцевая молекула ДНК, содержащая около 50 000 пар нуклеотидов, входят гены р-РНК
- в) транскрибируются обе цепочки, содержит гены цитохрома b
- г) транскрибируется одна цепочка, входят гены р-РНК

6. Наследственные болезни человека, обусловленные мутациями митохондриальных генов:

- а) фенилкетонурия
- б) митохондриальная цитопатия
- в) болезнь Лебера и гемофилия
- г) синдром Дауна.

7. Целью генной инженерии является:

- а) конструирование генетических структур по заранее намеченному плану;
- б) расшифровка порядка нуклеотидов участка ДНК
- в) создание организмов с новой генетической программой
- г) выявление групп сцепления, секвенирование генов

8. Основные этапы генной инженерии:

- а) получение необходимого генетического материала
- б) построение генетической карты хромосомы
- в) расшифровка порядка нуклеотидов участка ДНК и создание рекомбинантной ДНК г)
- отбор трансформированных клеток

9. Явление сцепления наблюдается при расположении генов разных аллельных пар:

- а) только в Y-хромосоме
- б) в разных хромосомах
- в) только в аутосомах
- г) только в X-хромосоме

10. Полное сцепление генов наблюдается:

- а) у самки мухи дрозофилы и самца тутового шелкопряда
- б) если гены разных аллельных пар расположены в разных хромосомах
- в) если происходит кроссинговер
- г) если не происходит кроссинговер

Типовой тест 2.

Тема. Мутационная изменчивость.

Проверяемые компетенции и индикаторы достижения компетенций: ОПК-8:ИОПК-8.1.,ПК-2:ИПК-2.4.

Время выполнения заданий: 15 минут

Критерии оценивания:

Теоретические знания оцениваются:

- верные ответы на 100%- 90% вопросов – «отлично»;
- верные ответы на 89%- 70% вопросов – «хорошо»;
- верные ответы на 69%- 50% вопросов – «удовлетворительно»;
- верные ответы меньше чем на 50% вопросов – «неудовлетворительно»

1. Свойства мутаций:

- а) носят приспособительный характер
- б) наследуются
- в) не наследуются
- г) носят групповой характер

2. Свойства спонтанных мутаций:

- а) носят приспособительный характер
- б) наследуются
- в) не наследуются
- г) являются материалом для искусственного отбора

3. Мутагенные факторы подразделяют:

- а) на физические
- б) экологические
- в) химические
- г) антропогенные

4. Виды мутаций по вызвавшим их причинам:

- а) соматические и геномные
- б) спонтанные и филогенетические
- в) генеративные и хромосомные
- г) индуцированные и экологические

5. Фенотипические проявления генеративных мутаций у человека:

- а) фенилкетонурия
- б) синдром Дауна
- в) злокачественные опухоли
- г) гипертоническая болезнь

6. Реципрокные транслокации:

- а) две негомологичные хромосомы обмениваются сегментами
- б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую
- в) две акроцентрические хромосомы соединяются со своими центромерами
- г) участок хромосомы поворачивается на  $180^\circ$ ;

7. Нереципрокные транслокации:

- а) две негомологичные хромосомы обмениваются сегментами
- б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую негомологичную
- в) две акроцентрические хромосомы соединяются со своими центромерами
- г) участок хромосомы поворачивается на  $180^\circ$

8. Фенотипические проявления хромосомных мутаций у человека — это синдромы:

- а) Дауна
- б) Патау
- в) «кошачьего крика»
- г) Клайнфельтера

9. Генные мутации обусловлены:

- а) изменением порядка нуклеотидов в молекуле тРНК
- б) изменением структуры хромосом
- в) кратным увеличением числа хромосом
- г) транслокациями

10. Виды мутаций структурных генов

- а) трансдукции
- б) транспозиция
- в) транслокации
- г) сдвиг рамки считывания

## **Форма контроля 2 – Типовая контрольная работа**

Типовая контрольная работа.

Тема. Законы наследования признаков.

Проверяемые компетенции и индикаторы достижения компетенций: ОПК-8:ИОПК-8.1.,ПК-2:ИПК-2.4.

Время выполнения заданий: 15 минут

Критерии оценивания:

- «отлично» Студент полно излагает учебный материал на основе лекций и дополнительной литературы, осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и знает взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для профессии. Ответ структурирован, грамотен, обстоятелен Корректно и логически стройно

его излагает. Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, ответы на дополнительные вопросы характеризуются полнотой, структурированностью

- «хорошо» Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью. Корректно и логически стройно его излагает. Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, не всегда ответы на дополнительные вопросы отличаются полнотой, структурированностью.

- «удовлетворительно» Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, ответ отличается низким уровнем самостоятельности. Не всегда прослеживается четкость и структурированность. Затрудняется с ответами,

- «неудовлетворительно» Студент не владеет теоретическим материалом. Ответ неполный, нарушена логическая последовательность изложения, допущены грубые ошибки. Ответы на большую часть дополнительных вопросов отсутствуют или неправильные. Студент не исправляет большую часть ошибок даже с помощью преподавателя.

1 задание.

Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

2 задание.

Ирландские сеттеры могут быть слепыми в результате действия рецессивного гена. Пара животных с нормальным зрением дала помет из нескольких щенков, один из которых оказался слепым. Установить генотипы родителей. Один из зрячих щенят из этого помета должен быть продан для дальнейшего размножения. Какова вероятность того, что он гетерозиготен по гену слепоты?

3 задание.

Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевина (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

4 задание.

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

5 задание.

У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

### **Форма контроля 3 –Типовая работа по решению задач**

Типовая работа по решению задач.

Тема: Сцепленное наследование признаков и кроссинговер

Проверяемые компетенции и индикаторы достижения компетенции: ОПК-8:ИОПК-8.1.,ПК-2:ИПК-2.4.

Время выполнения одного задания: 15 минут

Критерии оценивания:

- «отлично». Студент полно излагает учебный материал на основе лекций и дополнительной литературы, осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и знает взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для профессии. Ответ структурирован, грамотен, обстоятелен. Корректно и логически стройно его излагает. Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, ответы на дополнительные вопросы характеризуются полнотой, структурированностью

- «хорошо». Студент твердо знает учебно- программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью. Корректно и логически стройно его излагает. Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, не всегда ответы на дополнительные вопросы отличаются полнотой, структурированностью.

- «удовлетворительно». Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, ответ отличается низким уровнем самостоятельности. Не всегда прослеживается четкость и структурированность. Затрудняется с ответами,

- «неудовлетворительно». Студент не владеет теоретическим материалом. Ответ неполный, нарушена логическая последовательность изложения, допущены грубые ошибки. Ответы на большую часть дополнительных вопросов отсутствуют или неправильные. Студент не исправляет большую часть ошибок даже с помощью преподавателя.

1 задача.

Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

2 задача.

У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером:

- а) мужчины, брат которого страдает гемофилией;
- б) здоровой женщины, имеющей такого брата?

3 задача.

Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (T) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

### 3.3 Методические указания по проведению процедуры текущего контроля

1. Текущий контроль проводится на протяжении всего семестра.

2. Сбор, обработка и оценивание результатов текущего контроля проводятся преподавателем, ведущим дисциплину.
3. Предъявление результатов оценивания осуществляется в течение недели после проведения контрольного мероприятия.
4. Результаты текущего контроля учитываются в рейтинге по дисциплине.
5. Все материалы, полученные от обучающихся в ходе текущего контроля (контрольная работа, диктант, тест, организация дискуссии, круглого стола, доклад, реферат, отчет по лабораторной работе, отчет по педагогической практике и т.п.), должны храниться в течение текущего семестра на кафедрах.
6. Считать, что положительные результаты текущего контроля свидетельствуют об успешном процессе формирования указанных компетенций и индикаторов достижения компетенций (этапов формирования компетенций).

#### **4 Содержание оценочных средств промежуточной аттестации и критерии их оценивания**

*4.1 Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.*

*4.2. Содержание оценочного средства*

Проверяемые компетенции и индикаторы достижения компетенций: ОПК-8:ИОПК-8.1.,ПК-2:ИПК-2.4.

Примерные вопросы и задания к зачету.

Теория

1. Предмет генетики. Цели и задачи генетики. Значение генетики для педагогики.
2. Вклад наследственной патологии в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности населения .
3. Понятие о мутациях, как причине наследственных болезней. Хромосомные, геномные и генные мутации.
4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие).
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Основные методы исследования, применяемые в медицинской генетике. Их характеристика.
7. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
8. Генные болезни: принципы классификации генных болезней, особенности клинических проявлений, генетическая гетерогенность.
9. Аутосомно-доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования.
10. Аутосомно-рецессивный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования.
11. Х-сцепленный доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
12. Х-сцепленный рецессивный тип наследования: признаки, заболевания с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.
13. У-сцепленный тип наследования: характерные признаки, заболевания с У-сцепленным типом наследования.
14. Методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.

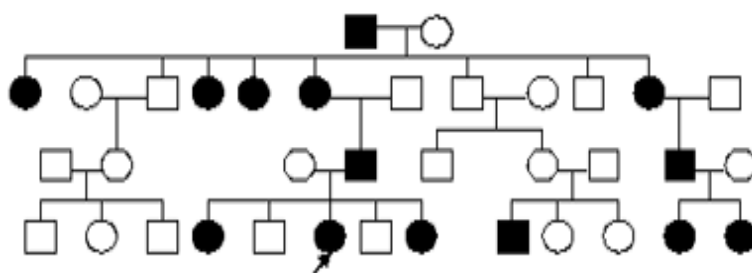


- 15 Понятие тератогенеза. Тератогенные факторы, их классификация. Примеры.
16. Хромосомные синдромы: определение понятия «хромосомные синдромы», этиология, факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.
17. Классификация хромосомных болезней, основные цитогенетические варианты, клинические проявления, методы диагностики.
18. Наследственные характеристики интеллектуальных нарушений.

#### Практика

1. Решить типовую цитологическую задачу. (Пример типовой задачи. В клетке человека диплоидный набор хромосом равен 46. Определите количество молекул ДНК перед митозом, после митоза, после первого и второго деления мейоза).
2. Решить задачу по строению нуклеиновых кислот. (Пример типовой задачи. Фрагмент ДНК состоит из 72 нуклеотидов. Определите число триплетов и нуклеотидов в иРНК, а также количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка).
3. Решить задачу по обмену веществ. (Пример типовой задачи. фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующее строение: ААГГЦТАЦГТТГ. Постройте на ней и-РНК и определите последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка.).
4. Решить задачу по энергетическому обмену. (Пример типовой задачи. В процессе гликолиза образовалось 68 молекул пировиноградной кислоты (ПВК). Определите, какое количество молекул глюкозы подверглось расщеплению и сколько молекул АТФ образовалось при полном окислении)
5. Решить задачу по кроссинговеру. (Пример типовой задачи. Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?)
6. Решить задачу по моногибридному скрещиванию. (Пример типовой задачи. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. От этого брака родился глухонемой ребенок. Каковы генотипы родителей этого ребенка, если нормальный слух обусловлен доминантным геном, а глухонмота - его рецессивным аллелем?)
7. Решить задачу по теме: Неполное доминирование. (Пример типовой задачи. Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием; гены не сцеплены между собой и находятся в аутосомах. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии, так же как и у гетерозигот по талассемии, заболевание не носит выраженной клинической картины. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй — гетерозиготен по талассемии, но нормален в отношении серповидноклеточной анемии).
8. Решить задачу по дигибридному скрещиванию. (Пример типовой задачи. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?)
9. Решить задачу по сцепленному наследованию. (Пример типовой задачи. Одна из форм пигментного ретинита наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. У здоровых родителей родился сын, страдающий пигментным ретинитом. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?)

10. Решить задачу по неаллельному взаимодействию. (Пример типовой задачи. Глаукома взрослых наследуется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным, тоже аутосомным, не сцепленным с первым геном. 1) Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов? 96 2) Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в семье, где один из родителей болен и является гетерозиготным по обоим генам, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим генам?).
11. Решить задачу по теме: Множественный аллелизм. (Пример типовой задачи. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.)
12. Решить задачу по методу генеалогии (Пример типовой задачи. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



13. Решить задачу по популяционному наследованию, используя закон Харди-Вайнберга. (Пример типовой задачи. Предрасположенность к сахарному диабету наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости рецессивного гена предрасположенности к болезни в США приблизительно 22, 5 %. Какова частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету)
14. Решить задачу по мутационной изменчивости. (Пример типовой задачи. Ионизирующая радиация способна «выбивать» отдельные нуклеотиды из молекулы ДНК без нарушения целостности. Одна из цепей имеет следующий порядок нуклеотидов ААТЦАЦГАТЦТТЦТАГГААГ. Как изменится первичная структура белка, если будет выбит: а) второй триплет; б) третий нуклеотид).
15. Составить схему по проведению Медико-генетического консультирования.
16. Дайте генетическую характеристику расстройств органа слуха.
17. Дайте генетическую характеристику расстройств органа зрения.
18. Является ли речевая патология следствием генетической патологией.

#### 4.3 Критерии оценивания

Зачет выставляется по результатам рейтинга. Если обучающийся набрал недостаточное количество баллов, то обучающийся сдает зачет.

#### Шкала оценивания для зачета

| Уровни освоения индикаторов достижения компетенции | Основные признаки выделения уровня | Академическая оценка | % освоения (рейтинговая оценка) |
|--|------------------------------------|----------------------|---------------------------------|
|  |                                    |                      |                                 |

|                |   |            |          |
|----------------|---|------------|----------|
| Сформирован    | Студент показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты. | Зачтено    | 50-100   |
| Не сформирован | При ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.                                    | Не зачтено | менее 50 |

#### 4.4 Методические указания по проведению процедуры промежуточной аттестации

1. Сроки проведения процедуры оценивания: зачет - на последнем занятии по предмету. Если обучающийся по результатам рейтинговой системы не набирает нужное количество баллов, то сдает зачет по вопросам.
2. Сбор, обработка и оценивание результатов промежуточной аттестации проводится преподавателем, ведущим дисциплину.
3. Предъявление результатов оценивания осуществляется: по окончании ответа студента и фиксируется в зачетной книжке и экзаменационной ведомости.
4. При наличии письменных ответов обучающихся, полученных в ходе экзаменационной сессии, материалы хранятся в течение месяца после завершения сессии на кафедрах.
5. Считать, что положительные результаты промежуточного контроля свидетельствуют об успешном процессе формирования указанных компетенций и индикаторов достижения компетенций (этапов формирования компетенций).

#### 5 Содержание оценочных средств для проверки сформированности компетенций и индикаторов достижения компетенций (поститоговый контроль) и критерии их оценивания

**Задания для проверки компетенций и индикатора достижения компетенции ОПК-8: ИОПК-8.2**

Время выполнения задания 20 минут

|   |  |
|---|--|
| ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний   |  |
| ИОПК-8.2. Проектирует и осуществляет учебно-воспитательный процесс с опорой на знания предметной области, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса. | Практическое задание.<br>В класс общеобразовательной <u>школы</u> <u>приходит ребенок с ОВЗ</u> , однако, выясняется, что не все родители согласны, чтобы их дети обучались совместно с ребенком-инвалидом. Как должен поступить педагог в данном конфликте. |

### Ключ к практическому заданию

| Правильный вариант ответа |   |
|---------------------------|---|
| Задание                   | <p>Провести родительское собрание с привлечением специалистов команды психолого - педагогического сопровождения ребенка с ОВЗ, которые объяснят необходимость интегрирования данного ребенка в класс, которое проводится в соответствии с « Законом об образовании в РФ», «Закон о социальной защите инвалидов» и др.</p> <p>Объяснить родителям, что совместное обучение дает многое здоровым школьникам:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- формирование у здоровых детей терпимости к физическим и психическим недостаткам людей, чувство взаимопомощи и стремления к сотрудничеству.</li> <li>- предложить родителям, которые согласны на совместное обучение, выступить на родительском собрании с аргументами в пользу совместного обучения.</li> </ul> |

### Задания для проверки компетенции и индикатора достижения компетенции: ПК-2:., ИПК-2.4.

Время выполнения задания 20 минут

|   |   |
|---|---|
| ПК-2. Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ. |   |
| ИПК-2.4. Формулирует выводы и заключение по результатам диагностики состояния речи, логопедического обследования.   | <p>Практическое задание</p> <p>Группа крови – наследственный признак, детерминированный геном, который имеет не два, а три аллеля (множественный аллелизм), обозначаемый как <math>I^A</math>, <math>I^B</math> и <math>I^O</math>. (аллели <math>I^A</math> и <math>I^B</math> доминируют над аллелем <math>I^O</math>, тогда как друг друга они не подавляют).</p> <p>Вопрос: какие группы крови возможны у детей, если у их матери – вторая группа, а у отца – первая?</p> |

### Ключ к практическому заданию

| Правильный вариант ответа |  |
|---------------------------|--|
| Задание                   | <p>1. Если у матери <math>I^B I^O</math>, то у детей возможны первая и вторая группы крови</p> <p>2) Если у матери <math>I^B I^B</math>, то только вторая.</p> |

### Критерии оценивания:

Каждый индикатор достижения компетенции оценивается в 10 баллов:

- Тестовое задание оценивается в 10 баллов (ответ на вопрос теста стоит 0 или 2 балла);
- Задания на соответствие оцениваются в 10 баллов (каждое оценивается 0-5 баллов)
  - 5 баллов – полностью правильно найденные соответствия;
  - 4 балла – три правильных соответствия;
  - 3 балла – два правильных соответствия;

- 2 балла – одно правильно соответствие;
  - 1 балл – отсутствие правильных соответствий;
  - 0 баллов – не приступал к выполнению задания;
  - Каждое практическое задание оценивается в 10 баллов:
    - 10 баллов - студент правильно выполнил предложенные задания на основе изученной теории, методов, приемов, технологий;
    - 8 баллов - студент способен применять полученные теоретические знания в практической деятельности, решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, при выполнении заданий допускает незначительные ошибки;
    - 6 баллов - при выполнении задания допущены грубые ошибки;
      - 0 баллов - студент не выполнил задание.
- Оценка зависит от процента выполнения всех заданий.

### **Шкала оценивания сформированности компетенций и индикаторов достижения компетенций**

| <b>Уровни освоения индикаторов достижений компетенций</b> | <b>Основные признаки выделения уровня</b>  | <b>Академическая оценка</b> | <b>% выполнения всех заданий</b> |
|---|--|-----------------------------|----------------------------------|
| Повышенный (высокий)                                      | Включает нижестоящий уровень. Умение самостоятельно принимать решение, решать проблему/задачу теоретического или прикладного характера на основе изученных методов, приемов, технологий.   | Отлично                     | 90-100                           |
| Базовый   | Включает нижестоящий уровень. Способность собирать, систематизировать, анализировать и грамотно использовать информацию из самостоятельно найденных теоретических источников и иллюстрировать ими теоретические положения или обосновывать практику применения | Хорошо                      | 70-89                            |
| Удовлетворительный  | Изложение в пределах задач курса теоретического и практического контролируемого материала  | Удовлетворительно           | 50-69                            |
| Недостаточный   | Отсутствие признаков удовлетворительного уровня  | Неудовлетворительно         | менее 50                         |

Считать, что положительные результаты поститогового контроля свидетельствуют об успешном процессе формирования компетенций и индикаторов достижения компетенций (этапа формирования компетенции). Если обучающийся получил оценку «неудовлетворительно», то считать компетенцию не сформированной на данном этапе. При получении оценок «удовлетворительно», «хорошо» или «отлично» считать, что проверяемая компетенция сформирована на достаточном уровне.

#### *Методические указания для проверки остаточных знаний*

1. Сроки проведения процедуры оценивания: по графику деканата.
2. Сбор, обработка и оценивание результатов поститогового контроля проводится преподавателем по распоряжению деканата.

3. Предъявление результатов оценивания осуществляется в течение недели после проведения контрольного мероприятия, оформляется в виде отчета и хранится в деканате в течение всего срока обучения обучающегося.