МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«ИВАНОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
Шуйский филиал ИвГУ

Кафедра безопасности жизнедеятельности и адаптивной физической культуры

ОДОБРЕНО:

Руководитель ОП

_____(подпись).В. Перевозчикова

«29» июня 2023 г.

Рабочая программа дисциплины

ГЕНЕТИКА

Уровень высшего образования:	бакалавриат
Квалификация выпускника:	бакалавр
Направление подготовки:	49.03.02 Физическая культура для лиц с отклонениями в состоянии здоровья (адаптивная физическая культура)
Направленность (профиль)образовательной программы:	Физическая реабилитация

Шуя

1. Цели освоения дисциплины: ознакомление студентов с особенностями наследственности и изменчивости человека, а также способами профилактики и реабилитации наследственных заболеваниях средствами адаптивной физической культуры.

2. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина «Генетика» является дисциплиной по выбору, относится к формируемой участниками образовательных отношений части блока дисциплин Б1.

Успешное освоение данной дисциплины будет способствовать готовности обучающихся к освоению дисциплин: Основы медицинских знаний; Первая медицинская помощь; Основы здорового образа жизни; Клиника интеллектуальных нарушений.

Студент, приступающий к изучению данной дисциплины, должен:

Знать:

основные законы естественнонаучных дисциплин;

социально-психологические особенности лиц с отклонениями в состоянии здоровья;

негативные социальные явления в жизни лиц с отклонениями в состоянии здоровья;

Уметь:

применять основные законы естественнонаучных дисциплин;

Иметь опыт:

понятийно-категориальным аппаратом естественнонаучных дисциплин;

навыками профилактики негативных социальных явлений в жизни лиц с отклонениями в состоянии здоровья.

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

3.1. Компетенции, формированию которых способствует данная дисциплина

При реализации дисциплины формируются следующие компетенции в соответствии с ФГОС ВО по данному направлению подготовки:

а) универсальные компетенции (УК) и индикаторы их достижения:

–

б) общепрофессиональные компетенции (ОПК) и индикаторы их достижения:

–

в) профессиональные компетенции (ПК) и индикаторы их достижения:

Код и наименование профессиональной компетенции выпускника	Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции	Основание (ПС, анализ опыта)
Тип задач профессиональной деятельности: педагогический		
ПК-1. Способен обеспечивать эффективность физической реабилитации занимающихся различных нозологических, возрастных и гендерных групп с учетом принципов и форм организации реабилитационной (восстановительной) деятельности инвалидов, лиц с ограниченными возможностями здоровья за счет средств физической	ПК-1.1. Знает *организацию и осуществление индивидуального маршрута реабилитации*; основы практики лечебной физической культуры, массажа, эргономики, эрготерапии, кинезиотерапии и использования технических средств реабилитации; регулирование физической нагрузки занимающихся; классификацию физических упражнений в лечебной физической культуре; медицинские основы адаптивной физической культуры; основы методики лечебной физической культуры при травмах, заболеваниях органов дыхания, внутренних органов, сердечно-сосудистой системы, нервной системы, при деформациях	Профессиональный стандарт 05.004 Инструктор-методист по адаптивной физической культуре и адаптивному спорту 03.007 Специалист по реабилитационной работе в социальной сфере

культуры направленных на восстановление нарушенных или временно утраченных функций организма человека и способностей к общественной и профессиональной деятельности; способен на практике применять технологии и методики лечебной физической культуры, массажа, эргономики, эрготерапии, кинезиотерапии, технические средства реабилитации; определять приоритетность и очередность выполнения реабилитационных мероприятий; способен составлять индивидуальный план физической реабилитации, план индивидуального и группового занятия по программе физической реабилитации с инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья; владеет медицинскими основами адаптивной физической культуры.	и заболеваниях опорно-двигательного аппарата; основные виды и приема массажа, показания и противопоказания при назначении массажа и лечебной физической культуры. ПК-1.2. Умеет: взаимодействовать с членами реабилитационной команды, социальной, медицинской и другими службами по вопросам комплексной реабилитации; владеть методами мобилизации личностных ресурсов реабилитанта; определять приоритетность и очередность выполнения реабилитационных мероприятий; осуществлять подбор оптимальных средств и методов физической реабилитации; определять последовательность применения средств физической реабилитации; самостоятельно проводить мероприятия по физической реабилитации; составлять индивидуальные программы реабилитации лиц с отклонениями в состоянии здоровья и инвалидов. ПК-1.3. Имеет опыт: прогнозирования результатов физической реабилитации; использования реабилитационного оборудования и технических средств реабилитации; управления физической нагрузкой занимающихся; самостоятельного проведения мероприятий по физической реабилитации; определения оптимального набора средств и методов физической реабилитации; определения двигательных режимов, индивидуальных границ применяемых воздействий в процессе физической реабилитации.	
ПК-3. Способен формировать рекомендации по физической активности, соблюдению режима труда и отдыха занимающегося с целью закрепления результатов реабилитации, профилактики вторичных и третичных нарушений, улучшения функционального состояния организма реабилитанта; способен проводить коррекционно-развивающие занятия и	ПК-3.1. Знает: методы индивидуального и семейного консультирования; методики проведения мероприятий оздоровительного характера со спецификой адаптивной физической культуры и спорта; гигиенические основы физической реабилитации; особенности взаимодействия лиц имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, с субъектами и объектами окружающей среды в норме и при развитии различных заболеваний или состояний; основы здорового образа жизни, методы его формирования; *основы первичной, вторичной и третичной профилактики.*	Профессиональный стандарт 05.004 Инструктор-методист по адаптивной физической культуре и адаптивному спорту 03.007 Специалист по реабилитационной работе в социальной сфере

мероприятия по социализации занимающихся, развитию у них навыков гигиены и самоконтроля, самостоятельного передвижения (в том числе с помощью технических средств реабилитации инвалидов) и бытового самообслуживания, формированию у занимающихся устойчивого интереса к систематическим занятиям адаптивной физической культурой	ПК-3.2. Умеет: *осуществлять профилактику осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате физической реабилитации*; владеет методиками обучения самостоятельному применению технических средств реабилитации, сфереотдельных техник массажа, физических упражнений, естественных и преформированных природных факторов с целью развития, сохранения, восстановления двигательных и иных функциональных возможностей и профилактики вторичных и третичных нарушений. ПК-3.3. Имеет опыт: *пропаганды здорового образа жизни;* разработки методик и методического обеспечения образовательных программ по физической реабилитации, профилактике и оздоровлению лиц различного возраста, состояния здоровья и их законных представителей; проведения оздоровительных мероприятий для лиц с ограниченными возможностями здоровья (включая инвалидов) всех возрастных и нозологических групп; оценки степени риска нарушений адаптации реабилитанта и разработки рекомендаций по его сопровождению после завершения индивидуального маршрута реабилитации.	

3.2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с индикаторами достижения формируемых компетенций

Знать:

организацию и осуществление индивидуального маршрута реабилитации (ПК-1 (индикаторы -1, 2, 3);

основы первичной, вторичной и третичной профилактики(ПК-3 (индикаторы -1, 2, 3);

Уметь:

осуществлять профилактику осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате физической реабилитации (ПК-3 (индикаторы -1, 2, 3);

Иметь опыт:

пропаганды здорового образа жизни (ПК-3 (индикаторы -1, 2, 3);

4. Объём и содержание дисциплины

Очная форма обучения

Объём дисциплины составляет 3зачётных единиц (81 час.)

Контактная работа 42,25 час.

Самостоятельная работа 38,75час.

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации	3 сем.	
	Контактная работа с преподавателем	Самостоятельная работа обучающегося
Лекции	12	38,75
Практические занятия	30	
Зачёт	0,25	-
Всего	42,25	38,75

Заочная форма обучения

Объём дисциплины составляет 3 зачётные единицы (81 час.)
Контактная работа 7,75 час.
Самостоятельная работа 73,25 час.

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации	2 курс	
	Контактная работа с преподавателем	Самостоятельная работа обучающегося
Лекции	3	70,5
Практические занятия	4,5	
Зачёт	0,25	2,75
Всего	7,75	73,25

4.1. Содержание дисциплины по разделам (темам), соотнесенное с видами и объемом учебных занятий

Очная форма обучения

№ п/п	Раздел (тема) дисциплины	Семестр	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и объем (в часах)	Формы текущего контроля успеваемости

			Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа		Самостоятельная работа обучающегося	**Формы промежуточной аттестации**
				Лаб.	Пр.		
1.	История развития генетики человека	3	1,5	-	3	4	
2.	Наследственные заболевания человека.	3	1,5		3	5	
3.	Медико-генетическое консультирование	3	1,5		3	5	
4.	Наследственные формы интеллектуальных нарушений у детей	3	1,5		3	5	
5.	Роль генетических факторов в этиологии сенсорных нарушений	3	1,5	-	3	5	Текущий контроль 1 (тестирование)
6.	Генетика речевых и интеллектуальных нарушений у детей	3	1,5	-	6	5	
7.	Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей	3	1,5		3	5	
8.	Роль наследственности в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения и детских психических расстройств	3	1,5		6	5	Текущий контроль 2 (тестирование)
ИТОГО			12	-	30	39	Зачёт

Заочная форма обучения

№ п/п	**Раздел (тема) дисциплины**	**Курс**	**Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и объем (в часах)**				**Формы текущего контроля успеваемости** **Формы промежуточной аттестации**
			Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа		Самостоятельная работа обучающегося	
				Лаб.	Пр.		
1.	История развития генетики человека. Наследственные заболевания человека. Медико-генетическое консультирование.	2	1	-	1,5	23,5	
2.	Наследственные формы	2	1	-	1,5	23,5	

	интеллектуальных нарушений у детей. Роль генетических факторов в этиологии сенсорных нарушений. Генетика речевых и интеллектуальных нарушений у детей.						
3.	Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей. Роль наследственности в возникновении эмоционально-личностных нарушений. Роль наследственности в возникновении девиантных форм поведения и детских психических расстройств.	2	1	-	1,5	23,5	Текущий контроль (тестирование)
ИТОГО			3	-	4,5	70,5	Зачёт

4.2. Развернутое описание содержания учебного материала по разделам (темам)

Тема 1 – История развития генетики человека. Основные этапы развития генетики.

Исследования П. Мопертюи, Д. Адамса, А. Гэррода в области генетики человека. Я. Г. Мендель – родоначальник генетики. Законы Менделя. Вторичное открытие и дополнение к законам Менделя. Роль отечественных ученых в развитии генетики (Н.Н. Вавилов, Г.А. Надсон, С.Г. Филлипов, А.С. Серебровский, С.С. Четвериков, М.Е. Лобашев).Генетика – наука о закономерностях наследственности, наследования и изменчивости. Основные разделы современной генетики. Цитогенетика человека. Место генетики среди биологических наук. Практическое значение генетики для медицины и педагогики.

Тема 2 – Наследственные заболевания человека. Медико-генетическое консультирование. Классификация наследственных заболеваний. Генные болезни как группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена. Наследственные болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, альбинизм); наследственные нарушения обмена углеводов (гликогеновая болезнь, галактоземия); болезни, связанные с нарушением липидного обмена (болезнь Гоше, болезнь Ниманн-Пика, амавротическаяидиотия); наследственные болезни соединительной ткани (синдром Марфана, мукополисахаридозы); наследственные нарушения обмена в эритроцитах (гемолитическая анемия Миковского-Шоффара); наследственные аномалии циркулирующих белков (анемия Кули, серповидноклеточная анемия). Хромосомные болезни человека, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Болезни, связанные с аномалиями числа хромосом (нарушение числа аутосом, нарушение числа половых хромосом, болезни, обусловленные полиплоидией). Болезни, связанные с аберрациями хромосом (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса). Синдромы, обусловленные внутрихромосомными перестройками (синдром «кошачьего крика», синдром Вольфа-

Хиршхорна). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром полисомии по Х-хромосоме у женщин, синдром Клайнфельтера, синдром дисомии по Y-хромосоме). Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).

Тема 3. Медико-генетическое консультирование.

Становление и развитие медико-генетического консультирования. Медико-генетическое консультирование как наиболее эффективный метод профилактики наследственной патологии. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования: диагноз, прогноз, заключение, совет. Поводы для обращения в медико-генетическую консультацию. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Определение альфа-фетопротеина. Ультразвуковое исследование плода. Биопсия хориона и плаценты. Амниоцентез (прокол плодного пузыря для получения околоплодной жидкости). Кордоцентез (взятие крови из пуповины). Фетоскопия (введение зонда и осмотр плода). Совершенствование и расширение методов пренатальной диагностики как одна из задач современной медицинской генетики.

Тема 4 – Наследственные формы интеллектуальных нарушений у детей.

Понятие об умственной отсталости. Олигофрения как форма стойкого интеллектуального нарушения. Клинические признаки олигофрении. Характерные особенности деменции как интеллектуальной недостаточности. Легкие (мягкие) формы умственной отсталости. Тяжелые формы умственной отсталости. Синдромы интеллектуальных нарушений. Особенности фенотипа. Патология внутренних органов. Психопатологические особенности. Возможная помощь. Этиология. Синдром Нунан. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Вильямса (синдром «лицо эльфа»). Синдром Дубовица. Синдром Барде-Бидля. Синдром Гольтца (дермальная фокальная гипоплазия). Синдром Опица-Каведжиа. Синдром Корнели де Ланге.

Тема 5 – Роль генетических факторов в этиологии сенсорных нарушений.

Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования моносимптоматических нарушений слуха. Врожденные рецессивные нейросенсорные глухота и тугоухость. Врожденные доминантные нейросенсорные нарушения слуха. Рецессивные сцепленные с полом врожденные дефекты слуха. Детская прогрессирующая тугоухость. Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта. Синдром Ваарденбурга. Синдром Ушера. Синдром Пендреда.Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения. Этиология нарушений зрения и сложных дефектов сенсорных систем. Аномалии глазного яблока. Микрофтальмия и анофтальмия. Криптофтальмия. Болезни роговицы. Аномалии хрусталика Аномалии радужки. Заболевания сетчатки. Нистагм. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

Тема 6 – Генетика речевых и интеллектуальных нарушений у детей.

Речь как механизм мышления и способ формирования сознания. Ринолалия. Расстройства звукопроизношения (дислалии). Расстройства экспрессивной речи. Расстройства импрессивной речи. Специфические расстройства развития школьных навыков. Специфическая задержка чтения (дислексия). Изолированные расстройства письма (дисграфия). Заикание.Речевые расстройства при проявлениях раннего детского аутизма (РДА). Речевые нарушения при детской шизофрении. Нарушения речи при синдроме ломкой Х-хромосомы. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений при синдроме Вильямса.

Сочетание умственной отсталости с ринолалией и недоразвитием речи при рото-лице-пальцевом синдроме. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ. Расстройства речи при синдроме Дауна.

Тема 7 – Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.

Типы наследования деформаций позвоночника. Нейродиспластические сколиозы и кифозы. Деформации позвоночника при наследственных болезнях. Деформации скелета при синдроме Марфана. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы. Наследственные болезни нервно-мышечной системы. Моногенные наследственные болезни ЦНС с поражением двигательной сферы. Митохондриальные энцефалопатии. Пероксисомные болезни. Нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.

Тема 8 – Роль наследственности в возникновении эмоционально-личностных нарушений.Нарушения поведения при шизофрении. Нарушения поведения при аффективных расстройствах. Эмоционально-поведенческие пароксизмы при эпилепсии. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств. Генетика аффективных расстройств.

Тема 9 – Роль наследственности в возникновении девиантных форм поведения и детских психических расстройств.

Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме. Этиология и патогенез раннего детского аутизма. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях. Генетика эпилептических синдромов у детей. Синдром дефицита внимания и гиперактивности. Синдром Жиля де ля Туретта. Синдром Аспергера. Синдром астенической несостоятельности. Гебефренический синдром. Гебоидный синдром. Апатико-абулический синдром.

5. Образовательные технологии, в том числе перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

В процессе изучения дисциплины предусматривается использование следующих образовательных технологий, методов обучения и инновационных форм учебных занятий: технологии проблемного обучения, технологий развития критического мышления, технологии коллективного способа обучения, рейтинговой технологии, интерактивных занятий.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: мультимедиа технологии, технологии визуализации.

Для подготовки докладов, выполнения индивидуальных заданий студенты используют электронный каталог библиотеки, электронные ресурсы электронных библиотечных систем «Университетская книга» (Режим доступа: www.biblioclub.ru), ЭБС Шуйского филиала ИвГУ на платформе «Руконт».

При этом используются разнообразные технические устройства и программное обеспечение, информационные и коммуникационные технологии.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: презентационная графика, интерактивные информационные технологии, учебные видеофильмы.

6. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся по дисциплине осуществляется в следующих формах:

1) составление глоссария по теме;

2) составление опорного конспекта или опорной таблицы по материалам лекции;

3) подготовка презентации;

4)подбор иллюстративного материала к ответам на практических занятиях;

5) выполнение контрольной работы.

Полностью весь методический материал по обеспечению самостоятельной работы студентов приводится в приложении 1 к настоящей программе. Доступ к методическим материалам осуществляется через сайт Шуйского филиала ИвГУ, в том числе через ЭБС Шуйского филиала ИвГУ на платформе «Руконт».

7. Характеристика оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине

Текущий контроль успеваемости проводится с помощью тестирования с применением балльно-рейтинговой системы (для очной формы обучения).

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика» является зачет. Для приёма/сдачи зачета используются тест, вопросы для собеседования и кейс-задача. Кейс-задача выполняется в процессе самостоятельной работы по подготовке к зачету. На зачете обучающийся письменно проходит тестирование в течение 10 минут, ответ на один теоретический вопрос и кейс-задачу предъявляются в устной форме. Список вопросов для собеседования выдается студентам не позднее, чем за 10 дней до зачета.

Непосредственно во время проведения зачета студент может получить не более 30 баллов, из них 20 баллов – за письменное тестирование, 5 баллов – за устный ответ при собеседовании и 5 баллов – за выполнение кейс-задачи.

Каждый вариант тест-билета содержит 20 заданий в тестовой форме.

Критерии оценки теста: за каждый правильный ответ студенту начисляется **1 балл.**

Устный ответ на один из вопросов собеседования оценивается максимум в **5 баллов**.

Критерии формирования оценки устного ответа:

1. Полнота раскрытия вопроса, правильная формулировка понятий и категорий.
2. Логичность, последовательность изложения.
3. Кругозор в области оказания первой медицинской помощи.

Кейс-задача выполняется в процессе подготовки к зачету. Задание студенты получают на зачете и дают устный ответ. Максимальное количество баллов за выполнение кейс-задачи – 5 баллов.

Критерии формирования оценки задания:

1. Правильность выполнения задания
2. Аргументированность собственной точки зрения.
3. Владение понятиями и категориями, изучаемыми в дисциплине.

Минимальные требования, при выполнении которых студент получает оценку «зачтено» на зачете:

Знать: организацию и осуществление индивидуального маршрута реабилитации;

Уметь: осуществлять профилактику осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате физической реабилитации;

Иметь опыт: пропаганды здорового образа жизни;

Очная форма обучения.

Оценка результатов освоения дисциплины при рейтинговой системе оценивания формируется из результатов текущего контроля успеваемости и результатов, полученных на зачете. Оценка на зачете выставляется по следующей шкале:

Шкала оценки результатов освоения дисциплины
«Генетика»» при рейтинговой системе оценивания

Повышенный уровень	Базовый уровень	Пороговый уровень	Ниже порогового уровня
зачтено	зачтено	зачтено	не зачтено
85-100 баллов	71-84 балла	61-70 баллов	60 и менее баллов

Заочная форма обучения.

На зачете по дисциплине «Генетика» контролируемые знания, умения и владения, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, проверяются разноуровневыми заданиями: тест-задание (пороговый уровень), вопросы для собеседования (базовый уровень) и кейс-задача (повышенный уровень).

На зачете используется письменная форма проведения зачета. Максимальное количество баллов, которое возможно получить на зачете – 30 баллов.

Тестирование проводится на зачете в течение 20 минут. Каждый вариант тест-билета содержит 20 заданий в тестовой форме.

Критерии оценки:

Каждое правильно выполненное задание оценивается в 1 балл, максимальное количество баллов – 20.

Вопросы для собеседования оцениваются в 5 баллов. При оценивании учитываются следующие критерии:

Критерии формирования оценки	Шкала оценивания
1. Информация с фактической стороны в целом представлена верно. 2. Ответ выстроен системно, в логической последовательности. 3. Термины используются корректно, и их значение объясняется студентом. 4. Студент уверенно иллюстрирует свой ответ примерами.	5 баллов
5. Информация с фактической стороны в целом представлена верно, но имеются небольшие неточности. 6. Ответ выстроен системно, в логической последовательности. 7. Термины используются корректно, и их значение объясняется студентом, имеются небольшие неточности. 8. Приводятся примеры на основные теоретические положения.	4 балла
1. Информация с фактической стороны в целом представлена верно, но имеются существенные неточности. 2. Допущены нарушения принципа системности в	3-2

построении ответа. 3. Допущена неточная трактовка некоторых терминов. 4. Имеются затруднения с нахождением примеров подтверждения теоретического положения.	
1. Информация с фактической стороны представлена неверно. 2. Ответ выстроен с нарушением логической последовательности. 3. Студент некорректно трактует базовые термины. 4. Студент не может привести примеры, иллюстрирующие теоретические положения.	1-0 балл

Кейс-задачи выполняется студентом письменно на зачете.

Критерии оценки:

Задание оценивается в 5 баллов. При оценивании учитываются следующие критерии:

Критерии формирования оценки	Шкала оценивания
1. изложение материала логично, грамотно, без ошибок; 2. свободное владение профессиональной терминологией; 3. умение высказывать и обосновать свои суждения; 4. студент дает четкий, полный, правильный ответ на теоретические вопросы; 5. студент организует связь теории с практикой.	5 баллов
1. студент грамотно излагает материал; ориентируется в материале, владеет профессиональной терминологией, осознанно применяет теоретические знания для решения кейса, но содержание и форма ответа имеют отдельные неточности; 2. ответ правильный, полный, с незначительными неточностями или недостаточно полный.	4 балла
1. студент излагает материал неполно, непоследовательно, допускает неточности в определении понятий, в применении знаний для решения кейса, не может доказательно обосновать свои суждения; 2. обнаруживается недостаточно глубокое понимание изученного материала	3-2 балла
1. отсутствуют необходимые теоретические знания; допущены ошибки в определении понятий, искажен их смысл, не решен кейс; 2. в ответе студента проявляется незнание основного материала учебной программы, допускаются грубые ошибки в изложении, не может применять знания для решения кейса.	1-0 балл

Оценка на зачете выставляется по следующей шкале (заочная форма обучения):

Шкала оценки результатов освоения дисциплины «Генетика»(заочная форма обучения)

Повышенный уровень	Базовый уровень	Пороговый уровень	Ниже порогового уровня
зачтено	зачтено	зачтено	не зачтено
26-30 баллов	23-25 балла	18-21 баллов	17 и менее баллов

Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетика» в полном объёме представлен в Приложении 2 к рабочей программе.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Учебная и учебно-методическая литература:

– основная литература:

1. Нахаева, В.И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. – 3-е изд., стереотип. – Москва : Издательство «Флинта», 2016. – 210 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544. – Текст : электронный.
2. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

–дополнительная литература:

1. Картель, Н.А. Генетика. Энциклопедический словарь / Н.А. Картель, Е.Н. Макеева, А.М. Мезенко. – Минск : Белорусская наука, 2011. – 992 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=86680. – ISBN 978-985-08-1311-4. – Текст : электронный.
2. Мастюкова, Е. М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии : учебное пособие / Е. М. Мастюкова, А. Г. Московкина ; под ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. - Москва : Владос, 2005. - 368 с.
3. Методические рекомендации по генетике для всех педагогических специальностей / сост. Т. Е. Казакова. - Шуя : Изд-во ГОУ ВПО "ШГПУ", 2009. - 59 с.
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан ; отв. ред. Д. В. Волкова. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. – 319 с. : ил. – (Среднее медицинское образование). – Режим доступа: по подписке. – URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619. – ISBN 978-5-222-35177-2. – Текст : электронный.
5. Равич-Щербо, И. В. Психогенетика : учебное пособие для вузов / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко ; под ред. И. В. Равич-Щербо, И. И. Полетаевой. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Аспект Пресс, 2006. - 448 с.
6. Топорнина, Н. А. Генетика человека : практикум для вузов / Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. - Москва : Владос, 2003. - 96 с.
7. Шевченко, В. А. Генетика человека : учебник / В. А. Шевченко, Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. - Москва : Владос, 2002. - 240 с.

Интернет-ресурсы:

1. Здоровье людей [Электронный ресурс] / http://www.mhealth.ru
2. Медицинский справочник [Электронный ресурс] / http://www.meddocs.ru

3. Электронная библиотека [Электронный ресурс] / http://www.pedlib.ru
4. Полная энциклопедия. Основы генетики. Режим доступа: https://www.polnaja-jenciklopedija.ru/biologiya/osnovy-genetiki.html
5. Основные генетические понятия. Режим доступа: https://examer.ru/ege_po_biologii/teoriya/osnovy_genetiki

Современные профессиональные базы данных и информационно-справочные системы:
ЭБС «Университетская библиотека онлайн»;
Коллекция Шуйского филиала ИвГУ на национальном цифровом ресурсе «Руконт»;
Словари и энциклопедии на Академике. - https://dic.academic.ru/.

Программное обеспечение:
В процессе изучения дисциплины используются офисные пакеты MicrosofOffice, OpenOffice, программа для просмотра и чтения файлов PDFAdobeAcrobatReaderDC, программа для воспроизведения флэш-анимации в браузерах AdobeFlashPlayer, вэб-обозреватели GoogleChrome, Opera, Антивирус Касперского, 1С университет.

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

1. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, укомплектованная специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для предоставления учебной информации большой аудитории.

2.Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, укомплектованная специализированной мебелью и техническими средствами обучения

3.Учебная аудитория для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованная специализированной мебелью и техническими средствами обучения.

4.Помещение для самостоятельной работы, оснащенное специализированной мебелью, компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации**.**

5.Учебно-наглядные пособия для занятий лекционного типа, обеспечивающие тематические иллюстрации: электронные презентации, видеоматериалы.

Автор рабочей программы дисциплины: И.В. Уткин, доцент кафедры безопасности жизнедеятельности и адаптивной физической культуры, кандидат медицинских наук, доцент.

Программа рассмотрена на заседании кафедры безопасности жизнедеятельности и адаптивной физической культуры
«25» апреля2019 г., протокол № 8

Программа обновлена
протокол заседания кафедры № 8 от «27» февраля 2020 г.
Согласовано:
Руководитель ОП _____ Е.В. Перевозчикова
(подпись)

Программа обновлена
протокол заседания кафедры № 11 от «11» июня 2021 г.
Согласовано:
Руководитель ОП _____ Е.В. Перевозчикова
(подпись)

Программа обновлена
протокол заседания кафедры № 6 от «21» января 2022 г.
Согласовано:
Руководитель ОП _____ Е.В. Перевозчикова
(подпись)

Программа обновлена
протокол заседания кафедры № 10 от «29» июня 2023 г.
Согласовано:
Руководитель ОП _____ Е.В. Перевозчикова
(подпись)

Приложение 1. **Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

Планы практических занятий:

Тема 1 – История развития генетики человека. Основные этапы развития генетики.

1. Исследования в области генетики человека. Мендель – родоначальник генетики. Законы Менделя.
2. Вторичное открытие и дополнение к законам Менделя.
3. Роль отечественных ученых в развитии генетики.
4. Генетика – наука о закономерностях наследственности, наследования и изменчивости.
5. Основные разделы современной генетики. Цитогенетика человека.
6. Место генетики среди биологических наук.
7. Практическое значение генетики для медицины и педагогики.

А)основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

Тема 2 – Наследственные заболевания человека.

1. Классификация наследственных заболеваний. Генные болезни.
2. Наследственные болезни аминокислотного обмена, липидного обмена и обмена углеводов
3. наследственные болезни соединительной ткани
4. наследственные нарушения обмена в эритроцитах;
5. наследственные аномалии циркулирующих белков.
6. Хромосомные болезни человека.
7. Болезни, связанные с аберрациями хромосом.
8. Синдромы, обусловленные внутрихромосомными перестройками.
9. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом.
10. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.
11. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).

А) основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная

педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б) дополнительная литература:

1. Курчанов,Н.А.Генетикачеловекасосновамиобщейгенетики:длясамоподготовки:руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 3. Медико-генетическое консультирование.

1. Становление и развитие медико-генетического консультирования.
2. Медико-генетическое консультирование как метод профилактики наследственной патологии.
3. Цель и задачи медико-генетического консультирования.
4. Этапы медико-генетического консультирования: диагноз, прогноз, заключение, совет.
5. Поводы для обращения в медико-генетическую консультацию.
6. Современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Совершенствование и расширение методов пренатальной диагностики.

А) основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов,Н.А.Генетикачеловекасосновамиобщейгенетики:длясамоподготовки:руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 4 – Наследственные формы интеллектуальных нарушений у детей.

1. Понятие об умственной отсталости.
2. Олигофрения как форма стойкого интеллектуального нарушения.
3. Клинические признаки олигофрении.
4. Характерные особенности деменции как интеллектуальной недостаточности.
5. Легкие (мягкие) формы умственной отсталости.
6. Тяжелые формы умственной отсталости.

7. Синдромы интеллектуальных нарушений. Особенности фенотипа. Патология внутренних органов при наследственных формах интеллектуальных нарушений у детей.
8. Психопатологические особенности при умственной отсталости. Возможная помощь.

А) основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б) дополнительная литература:

1. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: длясамоподготовки:руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 5 – Роль генетических факторов в этиологии сенсорных нарушений.

1. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования моносимптоматических нарушений слуха.
2. Врожденные рецессивные нейросенсорные глухота и тугоухость.
3. Врожденные доминантные нейросенсорные нарушения слуха. Рецессивные сцепленные с полом врожденные дефекты слуха.
4. Детская прогрессирующая тугоухость.
5. Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта.
6. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения. Этиология нарушений зрения и сложных дефектов сенсорных систем. Аномалии глазного яблока.
7. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

А)основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544

3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов,Н.А.Генетика человека с основами общей генетики: для самоподготовки: руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-
URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 6 – Генетика речевых и интеллектуальных нарушений у детей.

1. Речь как механизм мышления и способ формирования сознания.
2. Расстройства звукопроизношения (дислалии). Ринолалия.
3. Расстройства экспрессивной речи.
4. Расстройства импрессивной речи.
5. Специфические расстройства развития школьных навыков. Специфическая задержка чтения (дислексия).
6. Изолированные расстройства письма (дисграфия).
7. Заикание.
8. Речевые расстройства при проявлениях раннего детского аутизма (РДА).
9. Речевые нарушения при детской шизофрении.
10. Нарушения речи при синдроме ломкой Х-хромосомы.
11. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений при синдроме Вильямса. Сочетание умственной отсталости с ринолалией и недоразвитием речи при рото-лице-пальцевом синдроме.
12. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ.
13. Расстройства речи при синдроме Дауна.

А)основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: для самоподготовки: руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-
URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 7 – Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.

1. Типы наследования деформаций позвоночника. Нейродиспластические сколиозы и кифозы. Деформации позвоночника при наследственных болезнях.
2. Деформации скелета при синдроме Марфана.
3. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы.
4. Наследственные болезни нервно-мышечной системы.
5. Моногенные наследственные болезни ЦНС с поражением двигательной сферы.
6. Митохондриальные энцефалопатии.
7. Пероксисомные болезни.
8. Нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.

А)основная литература:

1. Медицинскаябиологияиобщаягенетика:учебник/Р.Г.Заяц,В.Э.Бутвиловский,В.В.Давыдов, И.В.Рачковская.-2-еизд.,испр.-Минск:Вышэйшаяшкола,2012.-496с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-985-06-2182-5;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379
2. Нахаева,В.И.Практическийкурсобщейгенетики:учебноепособие/В.И.Нахаева.-М.:Флинта,2011.-210с.-ISBN978-5-9765-1204-7;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов,Н.А.Генетикачеловекасосновамиобщейгенетики:длясамоподготовки:руководство/Н.А.Курчанов.-СПб:СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже[Электронныйресурс].-URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 8 – Роль наследственности в возникновении эмоционально-личностных нарушений.

1. Эмоционально-личностные нарушения при шизофрении.
2. Эмоционально-личностные нарушения при аффективных расстройствах.
3. Эмоционально-поведенческие пароксизмы при эпилепсии.
4. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств.
5. Генетика аффективных расстройств.

А) основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: для самоподготовки: руководство/ Н.А.Курчанов.-СПб: СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-

00434-2;Тоже [Электронныйресурс].-
URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Тема 9 – Роль наследственности в возникновении девиантных форм поведения и детских психических расстройств.

1. Этиология и патогенез раннего детского аутизма.
2. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме.
3. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях.
4. Генетика эпилептических синдромов у детей.
5. Синдром дефицита внимания и гиперактивности. Синдром Жиля де ля Туретта. Синдром Аспергера.
6. Синдром астенической несостоятельности.
7. Гебефренический синдром. Гебоидный синдром.
8. Апатико-абулический синдром.

А)основная литература:

1. Московкина, А. Г. Клинико-генетические основы детской дефектологии : учебное пособие для вузов / А.Г. Московкина, Н.И. Орлова ; под ред. В. Селиверстова. - М. : Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2015. - 224 с. : ил. - (Коррекционная педагогика). - Библиогр. в кн. - ISBN 978-5-691-02102-2 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=429814
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. - М. : Флинта, 2011. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544
3. Попова, Л. А. Основы генетики в коррекционной педагогике : учебное пособие / Л. А. Попова, Т. П. Степанова ; под ред. В. П. Соломина. - Санкт-Петербург : Корона-Век, 2009. - 176 с.

Б)дополнительная литература:

1. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: для самоподготовки: руководство/ Н.А.Курчанов.-СПб: СпецЛит,2010.-64с.:ил.,табл.,схем.-ISBN978-5-299-00434-2;Тоже [Электронныйресурс].-
URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728

Самостоятельная работа студентов предусматривает изучение, обобщение и анализ материалов по всем темам курса, включая результаты исследований поведения отечественных потребителей, анализ деловых ситуаций из российской и зарубежной практики в целях развития способностей к творческому использованию получаемых знаний и навыков. Для проведения занятий используются активные методы обучения: дискуссии, «мозговой штурм», анализ конкретных ситуаций.

Целью самостоятельной работы является овладение фундаментальными знаниями, профессиональными умениями и навыками по дисциплине «Комплексная реабилитация больных и инвалидов», закрепление и систематизация знаний, формирование умений и навыков и овладение опытом творческой, исследовательской деятельности. Этот вид самостоятельной работы способствует развитию самостоятельности, ответственности и организованности, творческого подхода к решению проблем учебного и профессионального

уровней. Самостоятельная работа является обязательной для каждого студента, а ее объем определяется учебным планом.

Содержание самостоятельной работы определяется в соответствии со следующими рекомендуемыми ее видами (согласно положению о самостоятельной работе студентов):

- *для овладения знаниями*: чтение текста (учебника, первоисточника, дополнительной литературы); составление плана текста; графическое изображение структуры текста; конспектирование текста; выписки из текста; работа со словарями и справочниками: ознакомление с нормативными документами; учебно-исследовательская работа; использование аудио- и видеозаписей, компьютерной техники и интернета; работа с электронными учебными ресурсами и др.;
- *для закрепления и систематизации знаний*: работа с конспектом лекции; работа над учебным материалом (учебника, первоисточника, дополнительной литературы, аудио- и видеозаписей); составление плана и тезисов ответа; составление таблиц для систематизации учебного материала; изучение нормативных материалов; ответы на контрольные вопросы; аналитическая обработка текста (аннотирование, рецензирование, реферирование и др.); подготовка тезисов сообщений к выступлению на семинаре, конференции; подготовка рефератов, докладов: составление библиографии, тематических кроссвордов; подготовка к компьютерному тестированию и др.;
- *для формирования умений*: решение задач и упражнений по образцу; решение вариативных задач и упражнений; выполнение схем; решение ситуационных (профессиональных) задач; подготовка к деловым играм; проектирование и моделирование разных видов и компонентов профессиональной деятельности; подготовка контрольных работ; опытно-экспериментальная работа.

В качестве форм и методов контроля самостоятельной работы студентов могут быть использованы фронтальные опросы на практических занятиях, коллоквиумы, зачеты, тестирование, самоотчеты, контрольные работы, защита творческих работ и др.

Критериями оценки результатов самостоятельной работы студента являются:

- уровень освоения учебного материала;
- умение использовать теоретические знания при выполнении практических задач;
- полнота общеучебных представлений, знаний и умений по изучаемой теме, к которой относится данная самостоятельная работа;
- обоснованность и четкость изложения ответа на поставленный по внеаудиторной самостоятельной работе вопрос;
- оформление отчетного материала.

Для организации самостоятельной работы необходимы следующие условия:

- готовность студентов к самостоятельному труду;
- мотивация получения знаний;
- наличие и доступность всего необходимого учебно-методического и справочного материала;
- система регулярного контроля качества выполненной самостоятельной работы;
- консультационная помощь преподавателя.

Активная самостоятельная работа студентов возможна только при наличии серьёзной и устойчивой мотивации. Самый сильный мотивирующий фактор – подготовка к дальнейшей эффективной профессиональной деятельности.

Вопросы для собеседования по дисциплине «Основы генетики»

1. Мендель – родоначальник генетики. Законы Менделя.
2. Основные разделы современной генетики. Цитогенетика человека.
3. Классификация наследственных заболеваний. Генные болезни.
4. Наследственные болезни аминокислотного обмена, липидного обмена и обмена углеводов
5. Наследственные болезни соединительной ткани
6. Наследственные нарушения обмена в эритроцитах.
7. Наследственные аномалии циркулирующих белков.
8. Хромосомные болезни человека.
9. Болезни, связанные с аберрациями хромосом.
10. Синдромы, обусловленные внутрихромосомными перестройками.
11. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом.
12. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.
13. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).
14. Становление и развитие медико-генетического консультирования.
15. Медико-генетическое консультирование как метод профилактики наследственной патологии.
16. Цель и задачи медико-генетического консультирования.
17. Этапы медико-генетического консультирования: диагноз, прогноз, заключение, совет.
18. Современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Совершенствование и расширение методов пренатальной диагностики.
19. Понятие об умственной отсталости. Олигофрения как форма стойкого интеллектуального нарушения.
20. Клинические признаки олигофрении.
21. Характерные особенности деменции как интеллектуальной недостаточности.
22. Легкие (мягкие) формы умственной отсталости.
23. Тяжелые формы умственной отсталости.
24. Синдромы интеллектуальных нарушений. Особенности фенотипа. Патология внутренних органов при наследственных формах интеллектуальных нарушений у детей.
25. Психопатологические особенности при умственной отсталости. Возможная помощь.
26. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования моносимптоматических нарушений слуха.
27. Врожденные рецессивные нейросенсорные глухота и тугоухость.
28. Врожденные доминантные нейросенсорные нарушения слуха. Рецессивные сцепленные с полом врожденные дефекты слуха.
29. Детская прогрессирующая тугоухость.
30. Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта.
31. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения. Этиология нарушений зрения и сложных дефектов сенсорных систем. Аномалии глазного яблока.
32. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.
33. Речь как механизм мышления и способ формирования сознания.
34. Расстройства звукопроизношения (дислалии). Ринолалия.
35. Расстройства экспрессивной речи. Расстройства импрессивной речи.

36. Специфические расстройства развития школьных навыков. Специфическая задержка чтения (дислексия).
37. Изолированные расстройства письма (дисграфия).
38. Заикание.
39. Речевые расстройства при проявлениях раннего детского аутизма (РДА).
40. Речевые нарушения при детской шизофрении.
41. Нарушения речи при синдроме ломкой Х-хромосомы.
42. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений при синдроме Вильямса. Сочетание умственной отсталости с ринолалией и недоразвитием речи при рото-лице-пальцевом синдроме.
43. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ.
44. Расстройства речи при синдроме Дауна.
45. Типы наследования деформаций позвоночника. Нейродиспластические сколиозы и кифозы. Деформации позвоночника при наследственных болезнях.
46. Деформации скелета при синдроме Марфана.
47. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы.
48. Наследственные болезни нервно-мышечной системы.
49. Моногенные наследственные болезни ЦНС с поражением двигательной сферы.
50. Митохондриальные энцефалопатии.
51. Пероксисомные болезни.
52. Нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.
53. Эмоционально-личностные нарушения при шизофрении.
54. Эмоционально-личностные нарушения при аффективных расстройствах.
55. Эмоционально-поведенческие пароксизмы при эпилепсии.
56. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств.
57. Генетика аффективных расстройств.
58. Этиология и патогенез раннего детского аутизма.
59. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях.
60. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения.
61. Генетика эпилептических синдромов у детей.
62. Синдром дефицита внимания и гиперактивности. Синдром Жиля де ля Туретта.
63. Синдром Аспергера.
64. Синдром астенической несостоятельности.
65. Гебефренический синдром. Гебоидный синдром.
66. Апатико-абулический синдром.

Кейс-задачи:

Кейс-задача 1. У новорожденного ребенка отмечаются микроцефалия, узкие глазные щели, запавшее переносье, широкое основание носа, низко посаженные, деформированные ушные раковины, расщелина губы и носа, короткая шея, полидактилия, крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов. Выявлены пороки внутренних органов: дефект межжелудочковой перегородки, аномалии почек. При цитогенетическом исследовании обнаружена трисомия по 13-й паре аутосом.

О какой хромосомной болезни можно думать?

Кейс-задача 2. На консультацию к врачу-невропатологу обратились родители юноши 15 лет. Их беспокоит вялость, инертность и умственная отсталость сына. Юноша учится в школе для умственно отсталых детей. Объективные данные: юноша высокого роста, евнуховидного телосложения, конечности длинные, вторичные половые признаки выражены слабо. В клетках эпителии полости рта обнаруживаются тельца Бара.

О какой хромосомной болезни можно думать?

Кейс-задача 3. Ребенок родился доношенным, с массой 2400 г. Отмечался характерный внешний вид ребенка: выступающий затылок, микроцефальная форма черепа, укороченная грудина. Отмечался также крипторхизм, паховая и пупочная грыжи, дисплазия тазобедренных суставов. Ребенок умер на 6-ом месяце жизни. При кариологическом исследовании была обнаружена трисомия 18-й пары хромосомы.

О какой хромосомной болезни можно думать?

Кейс-задача 4. У ребенка К., 6 месяцев, отмечалась задержка физического и психического развития, неврологические нарушения – полимерный судорожный синдром, нарушения зрительно-моторной координации, косоглазие, нистагм. Обращал на себя внимание исходящий от больного специфический «мышиный» запах. Содержание фенилпировиноградной кислоты в плазме крови равнялось 0,6 г/л (N до 0,016 г/л).

О какой болезни обмена веществ можно думать?

Кейс-задача 5. Альбинизм общий (неспособность образовывать пигмент меланин) наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи, родились разнояйцевые близнецы, один из которых альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию кожи. Каковы генотипы родителей и детей? Чему равна вероятность того, что следующий ребенок альбинос?

Кейс-задача 6. Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия) передается по наследству как аутосомный доминантный признак. Мужчина гетерозиготен, а его жена не страдает миоплегией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

Кейс-задача 7. Полидактилия (многопалость) - доминантный аутосомный признак. Всемье, где муж страдает полидактилией, а жена имеет нормальное строение пальцев, родился ребенок с нормальным строением пальцев. Какова вероятность рождения в этой семье еще одного ребенка без аномалии?

Кейс-задача 8.Синдактилия (сращение пальцев) у человека наследуется как аутосомный признак. У родителей, имеющих сращение пальцев, двое детей: один имеет нормальное строение пальцев, а другой страдает синдактилией. Какова вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с нормальным строением пальцев?

Кейс-задача 9. Если вступят в брак карлик с карлицей (оба хондродистрофического типа), то какие генотипы и в каких пропорциях следует ожидать среди их детей? (Предполагается, что в данном случае индивиды с этим редким доминантным признаком гетерозиготны).

Кейс-задача 10.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 глухонемота - его рецессивным аллелем?