Министерство просвещения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
**«Дагестанский государственный педагогический
университет им. Р.Гамзатова»**

Кафедра дефектологии и инклюзивного образования

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.О.05 Модуль «Медико-биологические основы дефектологии»

Б1.О.05.03 Генетика человека и наследственные заболевания

Направление подготовки – 44.04.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) – Логопедия

Квалификация выпускника - Бакалавр

Форма обучения - очная, заочная

Год приема – 2025

Форма обучения	Семестр	Трудоемкость	Виды учебной работы					
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные занятия	Промежуточный контроль	СРС	Форма аттестации
очная	4	72	16	16			40	зачет
заочная	4	72	2	2		3	65	зачет

Махачкала, 2025

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Целью освоения дисциплины «Генетика человека и наследственные заболевания» является формирование у студентов готовности к осуществлению профессиональной деятельности и в формировании компетенций, знакомство студентов с новейшими достижениями фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики. и их реализацией применительно к диагностике, лечению и профилактике наследственных болезней, подготовка студентов к системному восприятию клинических дисциплин, формирование у них естественнонаучного мировоззрения, необходимых для последующей практической деятельности логопеда и специального педагога.

Код компетенции	Содержание компетенции	Индикаторы достижения компетенций
ОПК-8;	Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	**Знает**: методологию и методы психолого-педагогического исследования. **Умеет**: осуществлять анализ и обобщение передового педагогического опыта; осуществлять адаптацию и внедрение передового педагогического опыта в профессиональной деятельности. **Владеет**: готовностью к научно-исследовательской деятельности
ПК-5	способностью к про-ведению психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического об-следования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития	**Знает**: классификацию основных видов дизонтогенеза; структуру дефекта при различных ограничениях здоровья; специфику психологического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; методы и технологии психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ с целью уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории. **Умеет**: осуществлять рациональный выбор методов психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; использовать современные методы психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья; разрабатывать методическое обеспечение психолого - педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. **Владеет**: методами и технологиями психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; технологиями раз-

		работки новых методов психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина Б1.О.05.03 Генетика человека и наследственные заболевания относится к обязательной части и к модулю «Медико-биологические основы дефектологии» учебного плана (основной профессиональной образовательной программы) подготовки бакалавров по направлению 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование учебного плана (основной профессиональной образовательной программы) подготовки бакалавров по направлению 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование.

Дисциплина Б1.О.05.03 Генетика человека и наследственные заболевания базируется на компетенциях, знаниях и умениях, сформированных в ходе изучения дисциплин «Возрастная анатомия, физиология и культура здоровья», «Неврология», «Невропатология».

Компетенции сформированные в процессе изучения дисциплины необходимы для освоения содержания дисциплин «Психопатология», «Специальная педагогика», «Специальная психология», выполнения заданий (учебной, производственной практик, научно-исследовательской работы и выпускной квалификационной работы).

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Дисциплина направлена на формирование следующих компетенций выпускника: ОПК-8, ПК-5.

В результате изучения модуля обучающиеся должны:

Код компетенции	Знает	Умеет	Владеет
ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	методологию и методы психолого-педагогического исследования.	осуществлять анализ и обобщение передового педагогического опыта; осуществлять адаптацию и внедрение передового педагогического опыта в профессиональной деятельности.	готовностью к научно-исследовательской деятельности
ПК-5 способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психо-	классификацию основных видов дизонтогенеза; структуру дефекта при различных ограничениях здоровья; специфику психологического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора ин-	осуществлять рациональный выбор методов психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; использовать современ-	методами и технологиями психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; технологиями разработки новых методов психолого-педагогического обследования и

лого-педагогического об-следования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития	дивидуальной образовательной траектории; методы и технологии психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ с целью уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории	ные методы психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья; разрабатывать методическое обеспечение психолого - педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья	уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории.

4.ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость дисциплины составляет **2** зачетные единицы (72 часа). Дисциплина изучается в 4 семестре

ОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ

Вид учебной работы	**Трудоёмкость**		
	час.	**В т.ч. по семестрам**	
		№4	
Общая трудоёмкость дисциплины по учебному плану	**72**	**72**	
1. Контактная работа:	**32**	**32**	
лекции (общее кол-во часов, включая практическую подготовку)	16	16	
практические занятия, семинары и пр. (общее кол-во часов, включая практическую подготовку)	16	16	
лабораторные занятия (общее кол-во часов / включая практическую подготовку)			
курсовое проектирование			
групповые, индивидуальные консультации и иные виды учебной деятельности, предусматривающие групповую или индивидуальную работу обучающихся с преподавателем			
2. Объем самостоятельной работы обучающихся (СРС)	**40**	**40**	
в том числе часов, выделенных на подготовку к экзамену (зачету)			
Вид промежуточного контроля:	зачёт	зачёт	

ЗАОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ

Вид учебной работы	**Трудоёмкость**		
	час.	**В т.ч. по семестрам**	
		№4	
Общая трудоёмкость дисциплины по учебному плану	**72**	**72**	
1. Контактная работа:	**2**	**2**	
лекции (общее кол-во часов, включая практическую подготовку)	2	2	
практические занятия, семинары и пр. (общее кол-во часов, включая практическую подготовку)	2	2	

Вид учебной работы	Трудоёмкость		
	час.	В т.ч. по семестрам	
		№4	
лабораторные занятия (общее кол-во часов / включая практическую подготовку)			
курсовое проектирование			
групповые, индивидуальные консультации и иные виды учебной деятельности, предусматривающие групповую или индивидуальную работу обучающихся с преподавателем			
2. Объем самостоятельной работы обучающихся (СРС)	**65**	**65**	
в том числе часов, выделенных на подготовку к экзамену (зачету)	**3**	**3**	
Вид промежуточного контроля:	зачёт	зачёт	

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

очная форма обучения

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины (модуля)	Общая трудоёмкость в акад.часах	Трудоёмкость по видам учебных занятий (в акад.часах)			
			Лек/ пр.подг[1].	Лаб / пр.подг	Пр/ пр.подг	СР
1.	Пропедевтика наследственной патологии	8	2		2	4
2.	Принципы и методы диагностики наследственных болезней	8	2		2	4
3.	Хромосомные болезни	8	2		2	4
4.	Моногенные болезни	8	2		2	4
5.	Мультифакториальные болезни	10	2		2	6
6.	Профилактика наследственной патологии	10	2		2	6
7.	Генотерапия	10	2		2	6
8.	Этические и правовые вопросы медицинской генетики.	10	2		2	6
	Курсовое проектирование	*Х*				-
	Консультация к экзамену	*Х*				-
	Подготовка к экзамену (зачету)	*Х*				Х
	Итого:	72	16		16	40

заочная форма обучения

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины (модуля)	Общая трудоёмкость в акад.часах	Трудоёмкость по видам учебных занятий (в акад.часах)			
			Лек/ пр.подг.	Лаб / пр.подг.	Пр/ пр.подг.	СР
1.	Общие вопросы генетики человека	32	2			30

[1] КОЛИЧЕСТВО ЧАСОВ НА ПРАКТИЧЕСКУЮ ПОДГОТОВКУ

2.	Медицинские основы дефектологии	37			2	35
	Курсовое проектирование	*Х*				-
	Консультация к экзамену	*Х*				-
	Подготовка к экзамену (зачету)	*З*				Х
	Итого:	**72**	**2**		**2**	**65**

5.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)

Тема 1. Пропедевтика наследственной патологии

Введение в медицинскую генетику на клиническую и профилактическую дисциплину. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико - генетических знаний в практической работе врача. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико - профилактическими дисциплинами. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний

Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней

Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней

Общая характеристика. Этиология, цитогенетика. Патоге-нез хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов

Тема 3. Хромосомные болезни

Общая характеристика моногенной патологии. Этиология и патогенез моногенных заболеваний

Тема 4. Моногенные болезни

Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования

Тема 5. Мультифакториальные болезни

Клиническая генетика следующих форм наследственных болезней: нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузе-на),синдромы Элерса- Данлои Марфана, семейная гипер-холистеринемия, миотоническая дистрофия, фенилкетону-рия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, гипоти-реоз, миодистрофия Дюшенна- Беккера, синдромХ- сцеп-ленной умственной отсталости с ломкой Х- хромосомой, витамин- Д- резистентный рахит

Тема 6. Профилактика наследственной патологии

Виды профилактики наследственных болезней. Уровни профилактики. Пути и формы профилактических мероприятий. Медико-генетическое консультирование

Тема 7. Генотерапия

Груз наследственной патологии. Этнические, географиче-ские, социальные факторы, обусловливающие различия в распространенности наследственной патологии

Тема 8. Этические и правовые вопросы медицинской генетики

Этические аспекты медицины. Правовые вопросы медицинской генетики. Взаимосвязь этики и права и различия между ними.

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид самостоятельной работы обучающихся

1.	Пропедевтика наследственной патологии	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Работа с терминологическим сло-варем. Портретная диагностика наследственных синдромов. Вы-полнение работы по изучению особенностей фенотипа больных наследственными заболеваниями с использованием компьютерных презентаций и атласа
2.	Принципы и методы диагностики наследственных болезней	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Решение задач на составление и анализ родословных
3.	Хромосомные болезни	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Составление таблицы по хромосомным синдромам
4.	Моногенные болезни	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Классификация. Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типа-ми наследования. 6. Решение задачи разбор ситуаций
5.	Мультифакториальные болезни	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами

		3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Болезни с наследственным пред-расположением. Генетико- гигиеническое нормирование факторов окружающей среды. Схематически изобразить
6.	Профилактика наследственной патологии	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Деловая игра «Медико- генетическое консультирование
7.	Генотерапия	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Составить план коррекционного занятия по генотерапии
8.	Этические и правовые вопросы медицинской генетики.	1. Изучение и конспектирование основной и дополнительной литературы, работа со справочными материалами 2. Работа с учебно-методическими материалами 3. Изучение образовательных ресурсов Интернет 4. Подготовка к семинарскому занятию; 5. Сопоставить различные этические и правовые акты в области медицины, педагогики и психологии

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

7.1. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости

Указывается перечень компетенций в процессе освоения образовательной программы.

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины (модуля)	Средства текущего контроля успеваемости	Перечень компетенций
1.	Пропедевтика наследственной патологии	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
2.	Принципы и методы диагностики наследственных болезней	Устный опрос Выступление	ОПК-8; ПК-5

		Защита реферата Тестирование	
3.	Хромосомные болезни	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
4.	Моногенные болезни	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
5.	Мультифакториальные болезни	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
6.	Профилактика наследственной патологии	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
7.	Генотерапия	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5
8.	Этические и правовые вопросы медицинской генетики.	Устный опрос Выступление Защита реферата Тестирование	ОПК-8; ПК-5

В университете БРС применяется при реализации всех дисциплин (в том числе при оценивании курсовых работ (проектов)) и практик, установленных учебными планами ОП ВО.

Оценка обучающегося по дисциплине в БРС формируется из:

- баллов, полученных при проведении текущего контроля успеваемости;
- баллов, полученных на промежуточной аттестации.

Баллы, полученные обучающимся при проведении текущего контроля успеваемости, представляют собой сумму баллов, полученных по контрольным точкам, а также дополнительных и премиальных баллов.

Результаты текущего контроля успеваемости фиксируются в единых для всего университета контрольных срезах, устанавливаемые после определенного периода обучения. Для очной формы обучения устанавливаются 2 контрольных среза в каждом семестре. Для заочной – по результатам итогового контроля освоения дисциплины.

По каждому контрольному срезу обучающемуся начисляются баллы за:

- посещаемость в оцениваемый период (20%);
- результаты обучения по (80%):

а) освоенным за оцениваемый период разделам и (или) темам (очная форма обучения);

б) дисциплине (очно-заочная и заочная форма обучения).

По дисциплине обучающемуся могут быть начислены:

- дополнительные баллы;
- премиальные баллы.

Перевод оценок из пятибалльной системы оценивания в 100-балльную по дисциплинам и практикам, а также оценок обучающихся, переведенных в университет из других организаций, осуществляющих образовательную деятельность, в которых БРС не применялась, и в других подобных случаях осуществляется следующим образом:

- «отлично» - 81-100 баллов;
- «хорошо» - 66-80 баллов;
- «удовлетворительно» - 51-65 баллов;
- «зачтено» - 51 балл.

Максимальное количество баллов обучающегося по одной дисциплине (включая баллы, полученные при проведении текущего контроля успеваемости, и баллы, полученные на промежуточной аттестации) составляет 100 баллов.

Если средний рейтинговый балл студента по дисциплине гарантирует ему положительную оценку, в соответствии со шкалой оценок, то преподаватель обязан при желании студента выставить соответствующую оценку без итогового контроля, проставив полученный им средний рейтинговый балл.

Студент может повысить свой рейтинговый балл, проходя итоговый контроль, но при этом весомость набранного в ходе текущего контроля среднего рейтингового балла составляет: 0,5 (50%).

По дисциплине с итоговым контролем – «зачет» студент допускается к сдаче зачета только в том случае, если его средний рейтинговый бал по итогам срезов составляет 30 и выше. В противном случае он автоматически получает – «незачтено». Если его средний рейтинговый балл по итогам срезов составляет 51 и выше, он автоматически получает – «зачтено».

В случаях, когда студент желает повысить свой рейтинговый балл и принимает решение участвовать в промежуточной аттестации, то весомость среднего рейтинговых баллов, полученных при проведении **текущего контроля** успеваемости и полученных на промежуточной аттестации составляет: 0,5 (50%) и 0,5 (50%).

При проведении текущего контроля успеваемости преподаватель может учесть дополнительные баллы в качестве премиальных баллов, начисляемых обучающемуся:

- определения дополнительных баллов по научно-исследовательской деятельности

Показатель	**Баллы**
Публикация статьи в журнале, сборнике трудов российской, региональной, вузовской конференции	От 5 до 10
Публикация тезисов статьи в сборнике трудов российской, региональной, вузовской конференции, депонирование статьи	От 5 до 10
Доклады на конференциях: внутривузовских, межвузовских, всероссийских и международных	От 5 до 10
Участие в конкурсах грантов: внутривузовский, региональный, всероссийский и международный	От 10 до 15
Участие в конкурсах НИРС: внутривузовский, региональный, всероссийский и международный	От 5 до 10
Участие в изготовлении демонстрационных материалов, наглядных и учебно-методических пособий и т.д.	От 5 до 10
Получение патента, свидетельства на охрану интеллектуальной собственности	От 10 до 15
Участие в вузовской, межвузовской, всероссийской олимпиадах	От 5 до 10
Внедрение результатов исследований в учебный, производственный процесс	От 5 до 10

- определения дополнительных баллов по общественной деятельности

Показатель	**Баллы**
Участие в организационной структуре факультета: староста группы, курса, профорг студентов факультета и т.д.	От 10 до 15
Организация разовых общественных акций на факультете, в университете и т.д.	От 10 до 15
Участие в культурно-массовых мероприятиях на факультете, в университете и т.д.	От 10 до 15

Участие в вузовских спортивных, организационно-воспитательных мероприятиях	От 10 до 15
Участие в городских, областных спортивных, организационно-воспитательных мероприятиях	От 10 до 15
Участие в российских, международных спортивных, организационно-воспитательных мероприятиях	От 10 до 20

Весомость среднего рейтингового балла и баллов, полученных на пересдаче, составляет соответственно: 0,3 (30%) и 0,7 (70%).

Если студент после пересдачи не получил положительной оценки, то он в установленные вузом сроки идет на комиссионную пересдачу дисциплины.

Весомость среднего балла, полученного при комиссионной сдаче, составляет, соответственно 0 (0%) и 1 (100%), а баллы, полученные при повторной сдаче – аннулируются.

Студент, пропустивший текущий контроль по уважительной причине (болезнь или иные причины, подтвержденные документально), должен его пройти до сдачи следующего промежуточного контроля по дисциплине. Для этого с разрешения декана факультета, директора института формируется индивидуальная балльно-рейтинговая ведомость.

Итоговая оценка по результатам освоения дисциплины выставляется по 5-балльной шкале или в зачетном формате (в соответствии с формой промежуточной аттестации по дисциплине, установленной учебным планом).

Итоговая оценка заносится в экзаменационную (зачетную) ведомость и зачетную книжку студента.

Итоговый государственный экзамен по специальности оценивается по 100 – балльной шкале.

Правила перевода оценок из 100-балльной системы в пятибалльную систему приведены в таблице 1.

Форма промежуточной аттестации по дисциплине, практике	**Отрицательная оценка**	**Положительные оценки**		
Зачет	**Не зачтено** (менее 50 баллов)	**Зачтено** (более 50 баллов)		
Курсовая работа Зачет с оценкой Экзамен	**Неудовлетворительно** (менее 50 баллов)	**Удовлетворительно** (51-65 баллов)	**Хорошо** (66-80 баллов)	**Отлично** (81-100 баллов)

7.2. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации

1. Семестр – 4; форма аттестации – зачет

2. Примерный перечень вопросов к зачету

1. История генетики человека
2. Взаимосвязь генетики и дефектологии
3. Компенсаторные возможности мозги
4. Взаимосвязь между развитием, обучением, воспитанием
5. Филогенез нервной системы
6. Онтогенез нервной системы
7. Развитие важнейших функциональных систем мозга
8. Возрастная эволюция мозга
9. Системно-функциональная дискретность мозга
10. Общий обзор анатомии нервной системы

11. Функциональная система
12. Нервный центр
13. Рефлекторная дуга
14. Большие полушария головного мозга
15. Лобная доля
16. Теменная доля
17. Височная доля
18. Затылочная доля
19. Островок
20. Лимбическая кора
21. Мозолистое тело
22. Архитектоника коры больших полушарий
23. Стриопаллидарная система
24. Зрительный бугор
25. Подбугорная область
26. Третий желудочек
27. Внутренняя капсула
28. Ножки мозга и четверохолмия
29. Мозжечок
30. Продолговатый мозг
31. Четвертый желудочек
32. Спинной мозг
33. Периферическая НС
34. Черепные нервы
35. Основные проводящие пути ствола головного и спинного мозга
36. Кровоснабжение головного и спинного мозга
37. Оболочки головного и спинного мозга
38. Рефлекторный принцип деятельности НС
39. Динамика нервных процессов
40. Высшие корковые функции

3. Комплект заданий для промежуточной аттестации обучающихся (тесты)

Способность организмов передавать наследственную информацию можно объяснить таким свойством, как

Варианты ответов

- изменчивость
- приспособленность
- наследственность
- развитие

Вопрос 2

Кариотип женского организма в норме:

Варианты ответов

- 22*2+XX
- 23*2+XX
- 22*2+XY
- 23*2+XY

Вопрос 3

Свою х хромосому женщина всегда передает:

Варианты ответов

- только сыну
- только дочери

- и сыну, и дочери
- никому

Вопрос 4

Свою х хромосому отец может передавать:

Варианты ответов

- только сыну
- только дочери
- и сыну, и дочери
- никому

Вопрос 5

Как можно объяснить проявление гемофилии только у мужчин?

Варианты ответов

- наличием в их генотипе только х хромосомы
- наличием в их генотипе х хромосомы, несущей рецессивный аллель несвертываемости крови
- наличием в их генотипе х хромосомы, несущей доминантный аллель несвертываемости крови
- наличием в их генотипе у хромосомы, несущей рецессивный аллель несвертываемости крови

Вопрос 6

Что такое дальтонизм?

Варианты ответов

- неспособность различать очертания предметов
- "куриная слепота"
- неспособность различать цвета
- способность видеть в темноте

Вопрос 7

Приведённые ниже характеристики, кроме двух, используют для описания наследования рецессивного аутосомного гена альбинизма у человека. Найдите две характеристики, «выпадающие» из общего списка:

Варианты ответов

- не проявляется у гетерозиготных организмов
- находится в Х-хромосоме
- определяется нормой реакции признака
- подавляется доминантным аллелем этого гена
- фенотипически выражается у рецессивных гомозигот

Вопрос 8

Какова вероятность рождения мальчика, больного гемофилией, если мама является носительницей гена, а папа совершенно здоров?

Варианты ответов

- 0% всех мальчиков
- 50% всех мальчиков
- 100% всех мальчиков
- 25% всех мальчиков

Вопрос 9

Ген, вызывающий серповидно-клеточную анемию, находится:

Варианты ответов

- в х -хромосоме
- в у-хромосоме
- в аутосоме

Вопрос 10

Какова причина появления на свет ребенка с генотипом ххy?

Варианты ответов

- нарушение процесса митоза
- нарушение процесса мейоза
- нарушение процесса оплодотворения
- нарушение процесса онтогенеза

1. Укажите один правильный ответ

Что отражает закон Моргана?

1. закон единообразия.
2. закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
3. закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
4. закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.

2. Укажите один правильный ответ

Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:

1. I(O) и II(A) группы;
2. II(A) и III(B) группы;
3. I(O) и III(B) группы;
4. II(A) и IV(AB) группы.

3. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ		ОРГАНОИД
А) секреция синтезированных веществ Б) биосинтез белков В) расщепление органических веществ Г) образование лизосом Д) формирование полисом Е) защитная		1) аппарат Гольджи 2) лизосома 3) рибосома

4. Укажите один правильный ответ

Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
4. Лицо, с которого начинается сбор родословной

5. Укажите один правильный ответ

При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

1. Х-сцепленное рецессивный
2. Аутосомно-рецессивный
3. Х-сцепленный доминантный
4. Аутосомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ

Объектом изучения клинической генетики являются:

1. Больной человек
2. Больной и больные родственники
3. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

7. Укажите один правильный ответ

Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

1. 25%
2. 50%
3. 100%
4. Близко к 0%

8. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

9. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXY
3. 46, XX / 47, XX + 13
4. 46, XX, del (p5)
5. 47, XX + 18

10. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор-это:

1. Фенотип
2. Генотип
3. Кариотип
4. Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация

12. Укажите один правильный ответ

Брак между родственниками I степени родства:

1. морганический
2. инцест
3. инбридинг
4. полигамия

13. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз
5. шизофрения

14. Укажите один правильный ответ

Делеция - это:

1. удвоение участка хромосом
2. поворот участка на 180 градусов
3. Утрата участка хромосом

15. Укажите один правильный ответ

Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя
2. Бидл-Татума

3. Харди-Вайнберга
4. Моргана
5. Райта

16. Укажите один правильный ответ

Основными задачами медицинской генетики является изучение:

1. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
2. популяционной статистики наследственных заболеваний
3. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
4. изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
5. всего перечисленного

17. Укажите один правильный ответ

Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
4. неверно все из перечисленного

18. Укажите один правильный ответ

Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

1. нарушения психического развития
2. нарушения физического развития
3. множественные пороки развития
4. все перечисленные

19. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
2. отсутствие менделирования
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

20. Укажите один правильный ответ

Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка
2. плоский эпителий
3. эндотелий
4. нейрон
5. миоцит

21. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ		ЭТАПЫ ЖИЗНЕН
А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны		1) интерфаза 2) митоз

22. Установите соответствие между характеристиками и органоидами клетки: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ХАРАКТЕРИСТИКИ		ОРГАНО

А) замкнутая молекула ДНК Б) окислительные ферменты на кристах В) внутреннее содержимое — кариоплазма Г) линейные хромосомы Д) наличие хроматина в интерфазе Е) складчатая внутренняя мембрана		1) ядро 2) митохондрии

23. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ		ВИДЫ НУКЛЕИН ЛОТ
А) хранит наследственную информацию Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка В) является матрицей для синтеза белка Г) состоит из двух цепей Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка Е) специфична по отношению к аминокислоте		1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК

24. Укажите один правильный ответ

В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

1) цитогенетического
2) генеалогического
3) близнецового
4) биохимического

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека
3. тип наследования признака
4. интенсивность мутационного процесса
5. этапы эволюции органического мира

26. Выберите из текста три предложения, которые дают верную характеристику методам исследования генетики и наследственности человека. Запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Генеалогический метод, используемый в генетике человека, основан на изучении родословного древа.
2. Благодаря генеалогическому методу был установлен характер наследования конкретных признаков.
3. Близнецовый метод позволяет прогнозировать рождение однояйцевых близнецов.
4. При использовании цитогенетического метода устанавливают наследование у человека групп крови.
5. Характер наследования гемофилии (плохой свёртываемости крови) был установлен путём анализа родословных как Х-сцепленный рецессивный ген.
6. Гибридологический метод позволяет изучить распространение болезней по природным зонам Земли.

27. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека.

Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Цитогенетический
4. Гибридологический
5. индивидуального отбора

28. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

1. цитогенетическим
2. биохимическим
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

29. Установите соответствие между примерами и методами выявления мутаций:

А) утрата Х-хромосомы	1) биохимический
Б) образование бессмысленных триплетов	2) цитогенетический
В) появление дополнительной хромосомы	
Г) изменение структуры ДНК в пределах гена	
Д) изменение морфологии хромосомы	
Е) изменение числа хромосом в кариотипе	

30. Укажите один правильный ответ

В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
5. пирамидной недостаточности

4. Тематика рефератов, эссе

1. Понятие о тератогенезе
2. Генетические аспекты задержки психомоторного развития у детей.
3. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
4. Синдром трисомиипо Х- хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
5. Синдром Шерешевского - Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
6. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
7. Синдром Патауи синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника
8. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
9. Биллирубиновая энцефалопатия. Этиология, патогенез, клиника и диагностика.
10. Синдром вялого ребенка. Врачебная тактика.
11. Пероксисомные болезни у детей

5. Перечень компетенций и индикаторов их достижения, описание критериев оценивания компетенций представляются в таблице

	Уровни освоения компетенций

Код компетенции, индикаторы достижения компетенции (ИДК)	«зачтено»	«не зачтено»
ОПК-8;	1) полнота ответа; 2) умение вычленить место тематики ответа в системе изучения курса в целом; 3) четкость и логичность изложения; 4) правильные ответы на дополнительные вопросы.	1) ответ неполный; 2) студент не умеет вычленить место тематики ответа в системе изучения курса в це-лом; 3) изложение ответа нечеткое и нелогичное; 4) студент затрудняется в ответах на дополнительные и наводящие вопросы
ПК-5	1) полнота ответа; 2) умение вычленить место тематики ответа в системе изучения курса в целом; 3) четкость и логичность изложения; 4) правильные ответы на дополнительные вопросы.	1) ответ неполный; 2) студент не умеет вычленить место тематики ответа в системе изучения курса в целом; 3) изложение ответа нечеткое и нелогичное; 4) студент затрудняется в ответах на дополнительные и наводящие вопросы

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

8.1. Перечень основной учебной литературы

1. Клиническая генетика. Бочков Н.П. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. – 480 с.
2. Клиническая генетика. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.- 592 с.
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии. Мутовин Г.Р – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с.
4. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е.- М.: Авторская академия, 2007.– 448с.

8.2. Перечень дополнительной учебной литературы

1. Авилова, Т. М. Генетика человека. Наследственные болезни: Учебно-методическое пособие / Т. М. Авилова, Н. А. Мохаммад Амин, А. Н. Кривицкая. – Волгоград: Издательство Волг ГМУ, 2020. – 72 с.
2. Бочкова Н.П., Медицинская генетика - М.:ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 224 с.
3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО 2020. – 92 с. Издательство "Лань"
4. Генетика человека с основами медицинской генетики, Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с.: ил.
5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник Э.Д. Рубан – издание 3-е Ростов-на-Дону, Феникс 2020, - 319 с. (среднее медицнское образование).
6. Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 192 с.: ил.

7. Медицинская генетика, И.К.Гайнутдинов , Э.Д. Рубан . - Ростов-на-Дону, Феникс 2013.

8.3. Перечень Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Научная электронная библиотека - elibrary.ru
Электронно-библиотечная система – ЭБС - iprbookshop.ru
Фундаментальная библиотека ДГПУ - http://lib.dspu.ru
Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов http://school-collection.edu.ru/

8.4. Перечень информационных технологий и программного обеспечения

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине необходимо использование следующего лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:

– программное обеспечение для проведения вебинаров, онлайн-консультаций, видеоконференций;

– серверное программное обеспечение, необходимое для функционирования сервера и связи с системой электронного обучения через Интернет.

– операционная система MS Windows.

– OpenOffice.

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине необходима следующая материально-техническая база:

- учебные компьютеры, ноутбуки;
- локальная сеть с выходом в Internet;
- проекционное оборудование

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль освоения дисциплины производится в соответствии с Положением о проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации студентов ФГБОУ ВО «ДГПУ им.Р.Гамзатова». Обучение основано на постоянной, планомерной и систематической самостоятельной работе. Она является не только основным средством сознательного и прочного усвоения получаемых знаний, но и непременным условием формирования его личности.

Приступая к изучению дисциплины, обучающимся целесообразно ознакомиться с ее рабочей программой, учебной, научной и методической литературой, имеющейся в библиотеке университета, а также с предлагаемым перечнем заданий.

Рекомендации по подготовке к аудиторным занятиям

Лекционные занятия

Умение сосредоточенно слушать лекции, активно воспринимать излагаемые сведения – это важнейшее условие освоения данной дисциплины. Каждая из лекций сопровождается компьютерной презентацией. Кроме того, в конце каждой лекции с целью создания условий для осмысления содержания лекционного материала обучающимся предлагается ответить на вопрос для размышления. Краткие записи лекций, их конспектирование помогает усвоить материал. Поэтому в ходе лекционных занятий необходимо вести конспектирование учебного материала, обращая внимание на самое важное и существенное в нем. Имеет

смысл оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки, замечания, дополнения. Целесообразно разработать собственную "маркографию" (значки, символы), сокращения слов.

Практические занятия

В ходе подготовки к практическим занятиям необходимо изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях: журналах, газетах и т.д. При этом важно учитывать рекомендации преподавателя и требования учебной программы. Важно также опираться на конспекты лекций. В ходе занятия важно внимательно слушать выступления своих однокурсников. При необходимости задавать им уточняющие вопросы, активно участвовать в обсуждении изучаемых вопросов. В ходе своего выступления целесообразно использовать как технические средства обучения, так и традиционные, то есть доску и мел (при необходимости).

Организация внеаудиторной деятельности обучающихся

Внеаудиторная деятельность обучающегося по данной дисциплине предполагает самостоятельный поиск информации, необходимой, во-первых, для выполнения заданий самостоятельной работы (инвариантной и вариативной частей) и, во-вторых, подготовку к текущей и промежуточной аттестации. Успешная организация времени по усвоению данной дисциплины во многом зависит от наличия у обучающегося умения самоорганизовать себя и своё время для выполнения предложенных домашних заданий.

Самостоятельная работа развивает культуру мышления, умение находить новые решения, воспитывает профессиональную и гражданскую активность. Полученные на лекции знания закрепляются потом на семинарских занятиях. Подготовка к семинарским занятиям и активное участие в них – путь к прочному усвоению знаний. Несмотря на разнообразие форм и методов проведения семинарских занятий, есть некоторые общие положения, относящиеся ко всем случаям. Подготовку к семинарскому занятию надо начинать с усвоения соответствующих разделов учебника и других учебных пособий, что дает студенту общее представление о месте и значении данной проблемы в изучаемом курсе, а также вооружить его необходимым минимумом фактического материала по теме. Далее следует приступить к изучению общей и дополнительной литературы по теме, рекомендуемых источников, помещенных в хрестоматиях, практикумах и т.д. В процессе работы над литературой и источниками по теме семинарского занятия составляется конспект прочитанного. Конспект может быть текстуальным или тематическим

Подготовка к зачету

В процессе подготовки к зачету обучающемуся рекомендуется так организовать свою учебу, чтобы все виды работ и заданий, предусмотренные рабочей программой, были выполнены в срок. Основное в подготовке к зачету - это повторение всего материала учебной дисциплины. В дни подготовки к зачету необходимо избегать чрезмерной перегрузки умственной работой, чередуя труд и отдых. При подготовке к сдаче зачета старайтесь весь объем работы распределять равномерно по дням, отведенным для подготовки к зачету, контролировать каждый день выполнения работы. Лучше, если можно перевыполнить план. Тогда всегда будет резерв времени. При подготовке к зачету целесообразно повторять пройденный материал в строгом соответствии с учебной программой, примерным перечнем учебных вопросов, заданий, которые выносятся на зачет и содержащихся в данной программе.

Методические рекомендации и требования к оформлению реферата, эссе.

Реферат - произведение, содержащее краткое изложение в письменной форме содержания научного труда (трудов), анализ литературы по теме или краткое раскрытие ка-кого-либо вопроса. Это самостоятельная научно- исследовательская работа, где рассматривается суть исследования, предлагаются различные точки зрения на проблему, излагаются собственные взгляды. Изложение материала носит проблемно-тематический характер. Цель реферата — расширить начитанность студентов по определенной теме и добиться освоения

не разрозненных научных идей, автономных по своему исполнению и представлению, а охватить по возможности широкий круг научных мнений и подходов к одной и той же проблеме, вскрыть противоречия, основанные на несовпадении оценок и точек зрения различных авторов.

Написание реферата требует использования следующих специальных приемов научно-исследовательской работы: •

составление плана реферата;

цитирование мыслей, положений, фрагментов содержания использованного источника, основанное на обязательной связи с контекстом во избежание искажений смысла сообщения и точных ссылках на источник на основе записи выходных данных;

составление понятийного аппарата по рассматриваемой проблеме как упорядоченного множества базовых и производных понятий в форме алфавитного или тематического словаря.

Содержание реферата должно быть логичным, последовательным.

Объем работы 7-12 страниц машинописного, напечатанного через одинарный интервал, или рукописного текста.

Тема реферата может быть предложена преподавателем или сформулирована автором в зависимости от заинтересованности проблемой. Перед началом работы намечается план и подбирается литература. Базовыми могут служить источники, рекомендованные учебной программой, но с обязательным расширением списка - специальными педагогическими, психологическими, философскими и другими периодическими изданиями.

Структура и оформление реферата:

- титульный лист;
- план;
- текст;
- список использованных источников.

2.2. Критерии оценки реферата

- соответствие теме;
- глубина проработки материала;
- правильность использования источников;
- наличие обоснованных выводов и собственной позиции автора;
- научность, соответствие современному уровню развития науки;
- аккуратность оформление реферата

Критерии оценки:

оценка «отлично» выставляется студенту, если работа студента отвечает всем требованиям предъявляемым к данному виду работы

оценка «хорошо» выставляется студенту, если в работе имеются некоторые неточности

оценка «удовлетворительно» если в работе имеются неточности, некоторая нелогичность изложения материала

оценка «неудовлетворительно» если работа не соответствует никаким требованиям предъявляемым к данным видам деятельности

11. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Под специальными условиями для получения образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья понимаются условия обучения, воспитания и развития таких студентов, включающие в себя использование при необходимости адаптированных образовательных программ и методов обучения и воспитания, специальных учебников, учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения

коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего необходимую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания вуза и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение образовательных программ обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.

Обучение в рамках учебной дисциплины обучающихся с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся.

Обучение по учебной дисциплине обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

В целях доступности обучения по дисциплине обеспечивается:

1) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- наличие альтернативной версии официального сайта института в сети «Интернет» для слабовидящих;
- весь необходимый для изучения материал, согласно учебному плану (в том числе, для обучающихся по индивидуальным учебным планам) предоставляется в электроном виде на диске.
- индивидуальное равномерное освещение не менее 300 люкс;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- обеспечение возможности выпуска альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
- обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-проводника, к зданию института.

2) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- наличие микрофонов и звукоусиливающей аппаратуры коллективного пользования (аудиоколонки);

3) для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, материально-технические условия должны обеспечивать возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, столовые, туалетные и другие помещения организации, а также пребывания в указанных помещениях (наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов и других приспособлений).

Перед началом обучения могут проводиться консультативные занятия, позволяющие студентам с ограниченными возможностями адаптироваться к учебному процессу.

В процессе ведения учебной дисциплины профессорско-преподавательскому составу рекомендуется использование социально-активных и рефлексивных методов обучения, технологий социокультурной реабилитации с целью оказания помощи обучающимся с ограниченными возможностями здоровья в установлении полноценных межличностных отношений с другими обучающихся, создании комфортного психологического климата в учебной группе.

Особенности проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья устанавливаются с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и другое). При необходимости предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на зачете или экзамене.

Автор рабочей программы дисциплины: Рубанова Е.И., старший преподаватель

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ):

Генетика человека и наследственные заболевания

1. **Цель освоения дисциплины (модуля):** «Генетика человека и наследственные заболевания» является формирование у студентов готовности к осуществлению профессиональной деятельности и в формировании компетенций, знакомство студентов с новейшими достижениями фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики. и их реализацией применительно к диагностике, лечению и профилактике наследственных болезней, подготовка студентов к системному восприятию клинических дисциплин, формирование у них естественнонаучного мировоззрения, необходимых для последующей практической деятельности логопеда и специального педагога

2. **Место дисциплины в структуре образовательной программы.** Дисциплина Б1.О.05.03 Генетика человека и наследственные заболевания относится к обязательной части и к модулю «Медико-биологические основы дефектологии» учебного плана (основной профессиональной образовательной программы) подготовки бакалавров по направлению 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование учебного плана (основной профессиональной образовательной программы) подготовки бакалавров по направлению 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

3. **Требования к результатам освоения дисциплины (модуля):**

Код компетенции	Содержание компетенции	Индикаторы достижения компетенций
ОПК-8;	Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний	**Знает**: методологию и методы психолого-педагогического исследования. **Умеет**: осуществлять анализ и обобщение передового педагогического опыта; осуществлять адаптацию и внедрение передового педагогического опыта в профессиональной деятельности. **Владеет**: готовностью к научно-исследовательской деятельности
ПК-5	способностью к про-ведению психолого-педагогического об-следования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического об-следования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития	**Знает**: классификацию основных видов дизонтогенеза; структуру дефекта при различных ограничениях здоровья; специфику психологического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; методы и технологии психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ с целью уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории. **Умеет**: осуществлять рациональный выбор методов психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; использовать современные методы психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными

		возможностями здоровья; разрабатывать методическое обеспечение психолого - педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья. **Владеет**: методами и технологиями психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории; технологиями разработки новых методов психолого-педагогического обследования и уточнения структуры нарушения для выбора индивидуальной образовательной траектории.

4. **Общая трудоемкость дисциплины (модуля)** составляет 2 зачетные единицы (72 часа).

5. **Семестр:** 4

6. **Основные разделы дисциплины (модуля):**
   Пропедевтика наследственной патологии
   Принципы и методы диагностики наследственных болезней
   Хромосомные болезни
   Моногенные болезни
   Мультифакториальные болезни
   Профилактика наследственной патологии
   Генотерапия
   Этические и правовые вопросы медицинской генетики.

7. **Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации:** зачет

8. **Автор:** Рубанова Е.И., старший преподаватель