

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РФ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Челябинский государственный педагогический университет»

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС

НАПРАВЛЕНИЕ ПОДГОТОВКИ 050700 – СПЕЦИАЛЬНОЕ
(ДЕФЕКТОЛОГИЧЕСКОЕ) ОБРАЗОВАНИЕ
СТЕПЕНЬ: БАКАЛАВР

Челябинск
2014

УДК 575.1 (021)

ББК 28.04я73

0–75

Основы генетики: учебно-методический комплекс / сост. Л.А. Рязанова. – Челябинск: Изд-во Чел. гос. пед. ун-та, 2014. – 63 с.

Данный учебно-методический комплекс предназначен для студентов, обучающихся по направлению подготовки 050700 – Специальное (дефектологическое) образование.

Курс «Основы генетики» является необходимой естественнонаучной базой для успешного овладения материалом других медико-биологических дисциплин, а также многих дисциплин психолого-педагогического цикла: специальной психологии, коррекционной педагогики, логопедии, олигофренопедагогики и других.

Рецензент: Н.В. Ефимова, д-р биол. наук, профессор

© Рязанова Л.А., 2014

© Издательство Челябинского государственного педагогического университета, 2014

СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка.....	4
2. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины.....	9
3. Образовательные технологии.....	11
4. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	12
5. Содержание курса.....	12
6. Рабочая программа	
6.1. Тематическое планирование дисциплины.....	17
6.2. Содержание рабочей программы.....	17
6.2.1. <i>Тема раздела 1. Основные понятия и законы современной генетики.....</i>	17
6.2.2. <i>Тема раздела 2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование.....</i>	37
7. Оценочные средства итоговой аттестации по дисциплине	
7.1. Вопросы к зачёту.....	58
7.2. Оценочные средства контроля формируемых компетенций.....	59
8. Методические материалы.....	62

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Цели освоения учебной дисциплины

Цель учебного курса «Основы генетики»: изучение основных закономерностей наследственности и изменчивости применительно к человеку. Цель реализуется через решение следующих задач:

- 1) изучение основных понятий и законов наследственности;
- 2) рассмотрение различных видов аномального развития человека и роли генетических факторов в их возникновении;
- 3) знакомство с методами профилактики и лечения наследственных болезней;
- 4) изучение роли генетических факторов в этиологии речевых нарушений у детей;
- 5) интеграция генетических знаний в профессиональное мышление будущих коррекционных педагогов-логопедов и дефектологов.

Место учебной дисциплины в структуре ООП ВПО. Учебная дисциплина «Основы генетики» изучается студентами, обучающимися по направлению подготовки 050700 – Специальное (дефектологическое) образование.

Курс «Основы генетики» является необходимой естественнонаучной базой для успешного овладения материалом других медико-биологических дисциплин, а также многих дисциплин психолого-педагогического цикла: специальной психологии, коррекционной педагогики, логопедии, олигофренопедагогики и других. Обучение этой дисциплине осуществляется в течение 2-го семестра на I курсе.

В процессе генетической подготовки студентов рассматриваются основные этапы становления генетики человека, классификация наследственных болезней, наиболее важные для дефектологии примеры менделирующих болезней, сопровождаю-

щихся нарушением психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, речевого и моторного развития. Кроме того, осуществляется знакомство с хромосомными синдромами и болезнями с наследственной предрасположенностью, методами их диагностики, лечения и коррекции.

Знания в области генетики помогают студентам-дефектологам распознавать общие проявления наследственной патологии, разрабатывать адекватные методы коррекции и компенсации, основываясь на структуре дефекта ребёнка и медицинском прогнозе.

Структура учебного курса в первой своей части предусматривает изучение студентами основных понятий и законов современной генетики, а во второй части – наследственной патологии и медико-генетического консультирования.

Учебный процесс организуется в форме лекций и практических занятий. Большое внимание уделяется взаимосвязи аудиторной и самостоятельной работы, используются такие формы, как конспектирование литературы, выполнение заданий, включающих решение генетических задач, заполнение таблиц, выполнение рисунков, использование ресурсов сети Интернет. Контроль за качеством самостоятельной работы осуществляется в ходе индивидуальных занятий.

Студент, прослушавший лекционный курс и отработавший практические занятия по «Основам генетики», должен овладеть следующими компетенциями.

Выпускник должен обладать:

- 1) способностью к социальному взаимодействию, сотрудничеству и разрешению конфликтов в социальной и профессиональной сферах, к толерантности, социальной мобильности (ОК-1);
- 2) способностью осознавать социальную значимость своей будущей профессии, обладать мотивацией к выполнению профессиональной деятельности, способностью к эмпатии, корректному и адекватному восприятию лиц с ОВЗ (ОП-1);

3) готовностью к взаимодействию с общественными организациями, семьями лиц с ограниченными возможностями здоровья, к осуществлению психолого-педагогического сопровождения процессов социализации и профессионального самоопределения лиц с ограниченными возможностями здоровья (ПК-4);

4) способностью использовать данные медицинской документации в процессе организации и осуществления коррекционно-педагогической работы с лицами с ОВЗ (ПК-12).

Таблица 1

**Соответствие целей освоения дисциплины
и формируемых компетенций**

№ п/п	Компетенции (содержание и обозначение в соответствии с ФГОС ВПО и ООП)	Знания, умения, навыки (ЗУН), обеспечивающие формирование компетенции (в соответствии с ФГОС ВПО и ООП)	Конкретизированные цели освоения дисциплины (знать, уметь, владеть), обеспечивающие формирование компетенции
1	2	3	4
1	Способность к социальному взаимодействию, сотрудничеству и разрешению конфликтов в социальной и профессиональной сферах, к толерантности, социальной мобильности (ОК-1)	Знает общие методические аспекты обучения лиц с ОВЗ: цели, задачи, принципы, методы, приемы, организационные формы, коррекционную направленность. Умеет использовать в своей профессиональной деятельности информационные и коммуникационные технологии для решения разного класса профессиональных задач при работе с лицами с ОВЗ. Владеет навыками межличностных отношений	Знать: 1) современную классификацию наследственных болезней; 2) примеры наследственно обусловленных форм нарушений интеллектуального и физического развития, опорно-двигательного аппарата, детской слепоты и слабовидения, тугоухости и глухоты, речевого развития Уметь оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью Владеть методами подбора материалов из сети Интернет по проблемам медицинской генетики

1	2	3	4
2	Способность осознать социальную значимость своей будущей профессии, обладать мотивацией к выполнению профессиональной деятельности, способностью к эмпатии, корректному и адекватному восприятию лиц с ОВЗ (ОП-1)	<p>Знает содержание преподаваемого предмета.</p> <p>Умеет использовать в образовательном процессе разнообразные ресурсы, в том числе потенциал других учебных предметов, умеет проектировать образовательный процесс с использованием современных технологий, соответствующих общим и специфическим закономерностям и особенностям возрастного развития личности.</p> <p>Владеет способами ориентации в профессиональных источниках информации (журналы, сайты сети Интернет, образовательные порталы и т.д.)</p>	<p>Знать:</p> <p>1) актуальные технологии обучения, в том числе информационные, лиц с ОВЗ;</p> <p>2) основные понятия и законы генетики</p> <p>Уметь:</p> <p>1) устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребёнка;</p> <p>2) распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование</p> <p>Владеть определением локуса гена, обуславливающего наследственное заболевание, на генетической карте хромосомы</p>
3	Готовность к взаимодействию с общественными организациями, семьями лиц с ограниченными возможностями здоровья, к осуществлению психолого-педагогического сопровождения процессов социализации и профессионального	<p>Знает теории и технологии обучения и воспитания ребёнка с ОВЗ.</p> <p>Умеет участвовать в деятельности методических групп и объединений.</p> <p>Владеет различными средствами коммуникации в профессиональной педагогической деятельности, способами совершенствования профессиональных знаний и</p>	<p>Знать морфо-функциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ.</p> <p>Уметь:</p> <p>1) объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики;</p> <p>2) организовывать родителей больных детей в группы поддержки и ассоциации.</p> <p>Владеть проведением элементарных расчётов риска при генных болезнях</p>

1	2	3	4
	самоопределения лиц с ограниченными возможностями здоровья (ПК-4)	умений путём использования возможностей информационной среды образовательного учреждения, региона, страны	
4	Способность использовать данные медицинской документации в процессе организации и осуществления коррекционно-педагогической работы с лицами с ОВЗ (ПК-12)	<p>Знает медико-биологические и лингвистические основы специальной педагогики и специальной психологии.</p> <p>Умеет применять полученные теоретические общепрофессиональные знания как базовые при освоении дисциплин и компетенций профильной подготовки;</p> <p>работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения детей с ОВЗ.</p> <p>Владет приемами и методами медико-психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ на основе учета принципа онтогенетического развития</p>	<p>Знать основные тенденции и достижения медицинской генетики.</p> <p>Уметь характеризовать клинические проявления наиболее распространённых наследственных болезней.</p> <p>Владеть клинико-генеалогическим анализом родословных с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и Х-сцепленным типом наследования</p>

Таблица 2

Матрица соответствия компетенций разделам дисциплины

Компетенции	Разделы дисциплины	
	1	2
Способность к социальному взаимодействию, сотрудничеству и разрешению конфликтов в социальной и профессиональной сферах, к толерантности, социальной мобильности (ОК-1)	+	+
Способность осознавать социальную значимость своей будущей профессии, обладать мотивацией к выполнению профессиональной деятельности, способностью к эмпатии, корректному и адекватному восприятию лиц с ОВЗ (ОП-1)	+	+
Готовность к взаимодействию с общественными организациями, семьями лиц с ограниченными возможностями здоровья, к осуществлению психолого-педагогического сопровождения процессов социализации и профессионального самоопределения лиц с ограниченными возможностями здоровья (ПК-4)	+	+
Способность использовать данные медицинской документации в процессе организации и осуществления коррекционно-педагогической работы с лицами с ОВЗ (ПК-12)	+	+

2. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

1. Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов; под ред. А.Ю. Асанова. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 224 с.

2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной

психологии: учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина; под ред. В.И. Селиверстового, Б.П. Пузанова. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001. – 368 с.

3. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики: учеб. пособие / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина; под общ. ред. Е.К. Хандогинной. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009. – 176 с.

Дополнительная литература

1. Атраментова Л.А. Введение в психогенетику: учеб. пособие / Л.А. Атраментова, О.В. Филипцова. – М.: Флинта: Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.

2. Биология: в 2 кн. / под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: Высш. шк., 2006.

3. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков. – М.: Медицина, 1997. – 288 с.

4. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учебник / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М.: Издательско-торговая корпорация «Дашков и К°», 2009. – 336 с.

5. Генетика: учебник для вузов / под ред. академика РАМН В.И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.

6. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. – Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. – 479 с.

7. Задачи по современной генетике: учеб. пособие / под ред. М.М. Асланяна. – 2-е изд. – М.: КДУ, 2008. – 224 с.

8. Клаг Уильям С. Основы генетики / Уильям С. Клаг, Майкл Р. Каммингс. – М.: Техносфера, 2007. – 896 с.

9. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е. Семанова, О.Е. Блинникова. – М.: Практика, 1996. – 416 с.

10. МакКонки Э. Геном человека / Э. МакКонки. – М.: Техносфера, 2008. – 288 с.

11. Словарь генетических терминов / сост. М.В. Супотницкий. – М.: Вузовская книга, 2007. – 508 с.

12.

13. Шевченко В.А. Генетика человека: учебник для студ. высш. учеб. заведений / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2002. – 240 с.

14. Щипков В.П. Общая медицинская генетика: учеб. пособие для студ. высш. мед. учеб. заведений / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 256 с.

Электронные ресурсы

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.

2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.

3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.

5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Информационные технологии, технологии развития критического мышления, технологии проблемного обучения, технологии организации группового взаимодействия, технологии интенсификации обучения на основе схемных и знаковых моделей учебного материала.

4. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблицы, учебная литература, дидактические материалы к практическим занятиям (фотоснимки, схемы, модели), технические средства обучения (комплекс оборудования для мультимедийного сопровождения лекций и практических занятий).

5. СОДЕРЖАНИЕ КУРСА

Введение

Зарождение науки генетики. Этапы развития генетики. Становление генетики в России. Генетический материал и уровни его организации: молекулярный уровень, хромосомный уровень, популяционный уровень. Объекты и методы современной генетики. Возникновение медицинской генетики и первых медико-генетических консультаций.

Основные понятия и положения современной генетики

Материальные основы наследственности. Механизмы наследования. ДНК как носитель наследственной информации. Строение молекул ДНК и РНК. Функции ДНК. Генетический код и его свойства. Ген. Свойства гена. Генотип человека. Геном человека. Фенотип. Белки: строение и значение. Функции белков. Матричные процессы в клетке: репликация ДНК, транскрипция, трансляция.

Закономерности наследования. Открытие закономерностей наследования Г. Менделем. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Признак. Генетическая символика. Правила записи скрещивания. Моногибридное скрещивание. Доминирование. Доминантный признак. Рецессивный признак. Гомозиготная форма. Гетерозиготная форма. Аллельные гены. Взаимодействие аллельных генов. Полное доминирование. Не-

полное доминирование. Кодоминирование. Обусловленное доминирование. Аллельное исключение. Пенетрантность. Экспрессивность. Наследование при ди- и полигибридном скрещивании. Законы Менделя. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления. Условия, обеспечивающие и ограничивающие проявление закона расщепления. Статистический характер расщепления. Закон независимого наследования пар признаков. Полигибридное скрещивание. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Кумулятивная полимерия. Эпистаз.

Хромосомы. Митоз. Мейоз. Хромосомная теория наследственности. Химический состав хромосом. Строение хромосомы. Плечи. Хроматиды. Центромера. Теломеры. Типы хромосом: метацентрические, субметацентрические, акроцентрические, телоцентрические. Видовая специфичность числа и морфологии хромосом. Кариотип человека. Гомологичные хромосомы. Уровни компактизации хромосом. Гетерохроматин. Эухроматин. Методы окраски хромосом. Рутинная окраска. С-метод. G-метод. Q-метод. FISH-метод. Митоз. Место митоза в клеточном цикле. Фазы митоза. Генетическое значение митоза. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток (гамет). Фазы и стадии первого и второго делений мейоза. Характерные черты профазы I мейоза. Конъюгация. Кроссинговер. Расхождение гомологичных и негомологичных хромосом в мейозе. Принципиальные различия поведения хромосом в мейозе и в митозе. Гаплоидное и диплоидное число хромосом. Генетическое значение мейоза. Гаметогенез: сперматогенез и овогенез. Оплодотворение и ранние стадии эмбрионального развития человека.

Изменчивость. Ненаследственная (модификационная) изменчивость. Норма реакции. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Мутагенез. Принципы классификации мутаций. Классификация по

происхождению: спонтанные и индуцированные мутации. Классификация по месту локализации в клетке: ядерные, цитоплазматические мутации. Классификация по характеру влияния на жизнеспособность: летальные, полuletальные, нейтральные мутации. Классификация по проявлению в гетерозиготе: доминантные и рецессивные мутации. Классификация по характеру изменения генетического материала: генные, хромосомные (делеции, дефишенсы, инверсии, дупликации, транслокации), геномные мутации (полиплоидия, анеуплоидия). Спонтанный мутационный процесс и его причины. Индуцированный мутационный процесс. Генетические последствия загрязнения окружающей среды физическими и химическими мутагенами. Молекулярные механизмы мутагенеза. Мутации как ошибки в осуществлении процессов репликации, репарации и рекомбинации. Молекулярная природа генных мутаций: замены нуклеотидных пар, сдвиги рамки считывания.

Генетика человека

Достоинства и недостатки человека как объекта генетики. Типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный, Y-сцепленный. Менделирующие признаки у человека. Определение пола у человека. Гомогаметный пол. Гетерогаметный пол. Особенности половых хромосом человека. Половой хроматин. Группы сцепления половых хромосом человека. Наследование через половые хромосомы. Дифференциация пола в онтогенезе. Генетические причины гермафродитизма.

Методы изучения генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Составление родословной. Сбор семейных сведений. Графическое изображение родословной. Степени родства. Анализ родословной. Близнецовый метод. Конкордантность. Дискордантность. Использование близнецового метода для разработки проблемы «Генотип и среда». Цитогенетический

метод. Методы анализа хромосом. Половой хроматин. Система групп крови АВО. Резус-фактор. Популяционно-статистический метод. Биохимический метод. Генетический контроль цепей метаболизма у человека. Молекулярно-генетический метод.

Наследственная патология. Признак. Симптом. Болезнь. Синдром. Критерии наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Этиология. Патогенез. Классификация наследственных болезней. Генные болезни. Характеристика отдельных форм. Аутосомно-доминантные: синдром Марфана, нейрофиброматоз, ахондроплазия, полидактилия, синдром Маршалла, синдром Ваарденбурга. Аутосомно-рецессивные: муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, галактоземия, альбинизм глазно-кожный. Х-сцепленные: мышечная дистрофия Дюшена, синдром Мартина-Белл, гемофилия А, цветовая слепота, фосфатдиабет. Y-сцепленные: синдактилия, гипертрихоз края ушной раковины. Хромосомные болезни. Характеристика отдельных форм. Аутосомные: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса. По половым хромосомам: синдром трисомии X, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера. Частичные моносомии: синдром «кошачьего крика». Болезни с наследственной предрасположенностью: сахарный диабет, шизофрения, эпилепсия, расщелина губы и нёба.

Генетически обусловленные формы нарушений развития. Генетика умственной отсталости. Наследственные формы интеллектуальных нарушений: синдром Нунан, синдром Рубинштейна-Тейби, синдром Вильямса, синдром Дубовица, синдром Барде-Бидля, синдром Корнелии де Ланге, синдром Беквита-Видемана, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.

Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи: ринолалия, расстройство экспрессивной речи, расстройство импрессивной речи, дислексия, дисграфия, заикание, сочетание нарушений речи с различными формами умственной отсталости и психических расстройств.

Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата. Наследственная форма тугоухости и глухоты в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

Диагностика и лечение наследственных болезней. Принципы клинической диагностики. Схема обследования. Признаки пре- и постнатального дисморфогенеза. Принципы лечения больных с наследственной патологией. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Этиологическое лечение. Хирургическое лечение. Методы генотерапии.

Профилактика наследственных болезней. Планирование семьи. Улучшение среды обитания человека. Медико-генетическое консультирование. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Пренатальная диагностика. Показания для пренатальной диагностики. Методы пренатальной диагностики: неинвазивные, инвазивные. Инвазивные методы: амниоцентез, хорионбиопсия, кордоцентез, фетоскопия. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Значение профилактики наследственных заболеваний. Правовые и этические вопросы медицинской генетики.

Раздел 1. Основные понятия и законы современной генетики

1. Введение в генетику. Основные понятия современной генетики. Геном человека.

2. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека в норме и при патологии. Методы дифференциальной окраски хромосом.

3. Молекулярные основы наследственности.

4. Законы независимого наследования. Взаимодействие генов. Хромосомная теория наследственности.

Раздел 2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование

1. *Изменчивость. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Болезни с наследственной предрасположенностью.*

2. *Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Медико-генетическое консультирование.*

6. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

6.1. Тематическое планирование дисциплины

№ п/п	Название раздела	Количество часов				
		Все-го	Аудиторная работа			Самостоя-тельная (внеаудитор-ная) работа
			Лек-ции	Лабора-торные работы	Практи-ческие занятия	
1	Основные понятия и законы современной генетики	22	8	–	14	22
2	Наследственная патология и медико-генетическое консультирование	14	4	–	10	14

6.2. Содержание рабочей программы

6.2.1. Тема раздела 1. Основные понятия и законы современной генетики

Кол-во часов на раздел – 22 часа.

Учебные цели

1. Изучить основные понятия генетики (геном, ген, хромосома, генотип, фенотип, кариотип, идиограмма, аллель, мутация, локус, трансген и другие).

2. Рассмотреть законы генетики (законы независимого наследования, особенности наследования через половые хромосомы, наследование при взаимодействии генов и кроссинговере).

3. Познакомится с кариотипом человека в норме и при хромосомных болезнях.

Лекции

Тема 1. Введение в генетику. Основные понятия современной генетики. Геном человека

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Генетика как наука о наследственности и изменчивости.
2. Достижения в изучении генома человека.
3. Методы генетики.
4. Медицинская генетика как один из важнейших разделов генетики на современном этапе её развития.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.

2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Тема 2. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека в норме и при патологии. Методы дифференциальной окраски хромосом

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Химический состав хромосом.
2. Морфология хромосом человека.
3. Открытие и изучение кариотипа человека.

4. Роль цитогенетического метода в диагностике хромосомных болезней.

Список рекомендуемой литературы

1. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001.

2. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Тема 3. Молекулярные основы наследственности

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Строение и функции ДНК как наследственной молекулы.
2. Репликация ДНК и удвоение хромосом.
3. Транскрипция, трансляция.
4. Современное представление о строении и функционировании эукариотического гена.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Тема 4. Законы независимого наследования. Взаимодействие генов. Хромосомная теория наследственности

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Проявление законов Менделя при наследовании нормальных и патологических признаков у человека.

2. Комплементарное, полимерное взаимодействие генов.
3. Наследование через половые хромосомы. Кроссинговер. Хромосомная теория наследственности.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Практические занятия

Тема 1. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека

Цель – изучить особенности кариотипа человека.

Задачи

1. Повторить материал, касающийся морфологии, химического состава, функций хромосом и методов их изучения.
2. В ходе выполнения практической работы познакомиться с классификацией хромосом человека.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Беседа по теме практического занятия.
2. Классификация хромосом по группам с использованием рисунка «Кариотип человека».

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава III. С. 39–48.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава III. С. 37–38, С. 63–73.

Информационное сопровождение

1. Раздаточный материал «Кариотип человека».
2. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
3. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
4. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

5. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
6. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 2. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса

Цель – усвоить особенности разных типов клеточного деления и их роль в возникновении анеуплоидий у человека.

Задачи

1. В процессе выполнения рисунков митоза и мейоза рассмотреть поведение хромосом.
2. Объяснить сегрегацию аллелей в ходе деления.
3. Продемонстрировать образование диплоидного набора хромосом при митозе и гаплоидного набора – при мейозе.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Выполнение рисунка «Митоз в клетке с набором хромосом $2n=2$ ».
2. Выполнение рисунка «Мейоз в клетке с набором хромосом $2n=2$ ».
3. Решение задач на нарушения деления клетки.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава I и II. С. 12–38.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава III. С. 60–63.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 3. Молекулярные основы наследственности

Цель – изучить матричные процессы в клетке и некоторые механизмы возникновения генных мутаций.

Задачи

1. Рассмотреть матричный принцип воспроизведения нуклеиновых кислот и белков.

2. Объяснить свойства генетического кода.

3. Показать участие матричных процессов в мутагенезе.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Письменный опрос по теме занятия.

2. Выполнение заданий по вопросам репликации ДНК, транскрипции, трансляции, генетического кода, связи нарушений в молекуле ДНК с генными мутациями.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава IV. С. 54–77.

2. Гайнутдинов И.К., Юровская Э.Д. Медицинская генетика. Глава 5. С. 67–109.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.

2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.

3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.

5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 4. Закономерности независимого наследования (законы Менделя)

Цель – изучить закономерности наследования менделирующих признаков у человека.

Задачи

1. Проверить знания основных понятий и законов независимого наследования.
2. Рассмотреть отличительные особенности аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Генетический диктант по теме занятия.
2. Выполнение заданий по моногенному и дигенному наследованию нормальных признаков и наследственных болезней человека.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава V. С. 78–89.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава IV. С. 94–99.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 5. Наследование при взаимодействии неаллельных генов

Цель – рассмотреть варианты взаимодействий неаллельных генов в определении признаков у человека.

Задачи

1. Познакомиться с комплементарным взаимодействием генов.
2. Изучить примеры наследования при эпистазе и полимерии.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Решение задач на наследование комплементарных генов человека.
2. Решение задач на наследование при эпистазе и полимерном взаимодействии генов.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава V. С. 89–92.
2. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики. Часть 1. С. 24–36.
3. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава III. С. 52–54.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 6. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности

Цель – изучить закономерности сцепленного с полом и сцепленного наследования у человека.

Задачи

1. Продолжить обучение приемам составления генетических схем браков на примерах X-сцепленного доминантного и X-сцепленного рецессивного наследования.
2. Сформировать умение определять локус мутантного гена на схеме дифференциально окрашенных хромосом человека.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Опрос по теме занятия.
2. Выполнение заданий на наследование признаков через половые хромосомы.
3. Работа с генетическими картами хромосом человека.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава III. С. 49–53.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава III. С. 57–60, 69–70; Глава IV. С. 99–106.

Информационное сопровождение

1. Раздаточный материал «Дифференциально окрашенные хромосомы человека».
2. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
3. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
4. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
5. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
6. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 7. Методы изучения генетики человека

Цель – рассмотреть клинико-генеалогический метод, как наиболее универсальный метод генетического анализа, применяемый в медицинской генетике.

Задачи

1. Рассмотреть систему символов, используемых при составлении родословной.
2. Научить определять генотипы членов родословной, используя её графическое изображение.
3. Освоить составление родословной по её легенде.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Выполнение заданий с использованием родословных на аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное и X-сцепленное рецессивное наследование.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава IX. С. 123–141.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики.

Глава II. С. 27–31.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Самостоятельная работа студентов (22 часа)

Тема	Вопросы	Формы	Методическое обеспечение	Форма отчетности
Решение задач на цитологические, молекулярные основы наследственности человека и различные типы наследования	1. Митоз, мейоз, гаметогенез у человека. 2. Матричные процессы. 3. Аутосомно-доминантное наследование. 4. Аутосомно-рецессивное наследование. 5. X-сцепленное наследование. 6. Наследование при взаимодействии генов. 7. Наследование при нерасхождении хромосом	1. Оформление решений в тетради для практических занятий. 2. Конспектирование вопросов, касающихся клинико-генеалогического метода	1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003. 2. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: Учебник / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М.: Издательско-торговая корпорация «Дашков и К ^о », 2009	1. Проверка результатов решения и оформления задач. 2. Проверка конспекта по теме «Клинико-генеалогический метод»

Тесты для самоконтроля и подготовки к зачёту по разделу 1

Выберите один правильный ответ.

1. Термин «генотип» используют для:

- а) обозначения совокупности всех ядерных генов;
- б) обозначения совокупности всех цитоплазматических генов;
- в) обозначения всей совокупности генов организма;
- г) обозначения всей совокупности генов в половой клетке организма.

2. Наиболее правильно использовать термин «аллели» для обозначения:

- а) генов негомолгичных хромосом;
- б) генов гомологичных хромосом;
- в) разных состояний одного и того же гена;
- г) одинаковых состояний одного и того же гена.

3. Наиболее точно отражает понятие «фенотип» следующее определение:

- а) совокупность внешних признаков организма;
- б) совокупность наследственно обусловленных признаков организма;
- в) совокупность внешних и внутренних признаков организма;
- г) совокупность всех признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа и окружающей среды.

4. Выберите правильное определение понятия «геном» человека:

- а) хромосомный набор организма;
- б) совокупность ядерной ДНК в соматической клетке;

- в) совокупность ядерной ДНК в половой клетке;
- г) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК.

5. При скрещивании $Aa \times Aa$ рецессивные гомозиготы появятся с вероятностью:

- а) 100%;
- б) 50%;
- в) 25%;
- г) 75%.

6. Отец не может передать сыну такой признак, как:

- а) голубой цвет глаз;
- б) способность лучше владеть левой рукой (левша);
- в) дальтонизм;
- г) светлые волосы.

7. Транскрипция – это:

- а) синтез ДНК на ДНК-матрице;
- б) синтез белка на РНК-матрице;
- в) синтез РНК на ДНК-матрице;
- г) синтез ДНК на РНК-матрице.

8. Экзон – это:

а) участок хромосомной ДНК, не представленный в молекуле зрелой иРНК;

б) участок хромосомной ДНК, кодирующий синтез одного специфического полипептида;

в) участок хромосомной ДНК, представленный в молекуле зрелой иРНК;

г) участок хромосомной ДНК, не кодирующий синтез одного специфического полипептида.

9. Если в молекуле ДНК количество адениновых оснований составляет 30%, то количество цитозиновых оснований составляет:

- а) 60%;
- б) 20%;
- в) 30%;
- г) 40%.

10. Кодогенная цепь ДНК имеет строение ТА-АГЦАЦТАТТ. Состав нуклеотидов в мРНК, соответствующей этому участку ДНК:

- а) ЦГГАТГТТЦГЦЦ;
- б) УТТЦГТГГУТУУ;
- в) АУУЦГУГГАУАА;
- г) АТТЦГТГГАТAA.

11. Упаковка ДНК в метафазной хромосоме является функцией:

- а) белков;
- б) углеводов;
- в) липидов;
- г) аминокислот.

12. Процессинг обеспечивает:

- а) транскрипцию мРНК;
- б) трансляцию мРНК;
- в) удаление из мРНК интронных областей;
- г) удаление из мРНК экзонных областей.

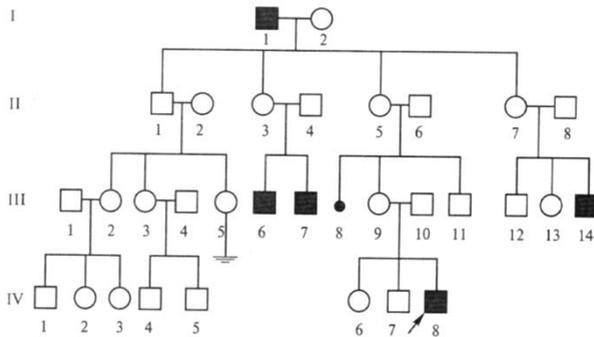
13. Известное число наследственных болезней равно примерно:

- а) 1500;
- б) 2000;

- в) 4600;
- г) 10000.

14. По родословной определите тип наследования признака:

- а) аутосомно-доминантный;
- б) аутосомно-рецессивный;
- в) X-сцепленный рецессивный;
- г) митохондриальный.



15. В результате митоза образуется:

- а) две гаплоидные клетки;
- б) две диплоидные клетки;
- в) четыре диплоидные клетки;
- г) четыре гаплоидные клетки.

16. Выберите наиболее точное определение понятия «кариотип»:

- а) набор хромосом в половой клетке организма;
- б) набор хромосом в соматической клетке организма;
- в) набор хромосом в соматической клетке, характерный для определённого вида организмов;
- г) набор аутосом и гоносом в ядре клетки.

17. По типу кумулятивной полимерии наследуется:

- а) интеллект у человека;
- б) дальтонизм;
- в) альбинизм;
- г) синдром Марфана.

18. Гемофилия наследуется:

- а) сцепленно с Y-хромосомой;
- б) сцепленно с X-хромосомой;
- в) по аутосомно-рецессивному типу;
- г) по аутосомно-доминантному типу.

19. Функции генов заключаются в кодировании:

- а) углеводов;
- б) РНК;
- в) ДНК;
- г) липидов.

20. Аминокислоты – это мономеры:

- а) углеводов;
- б) ДНК;
- в) РНК;
- г) полипептидов.

21. Нуклеотиды – это мономеры:

- а) белков;
- б) липидов;
- в) ДНК;
- г) углеводов.

22. Гетерозигота – это:

- а) AA bb ;
- б) aaBB;

в) aaBb;

г) aabb.

23. Укажите вероятность повторного рождения больного ребёнка у здоровых супругов, имеющих больную девочку с альбинизмом (аутосомно-рецессивный тип наследования):

а) 50%;

б) близко к 0%;

в) 75%;

г) 25%.

24. Укажите вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, в которой родители здоровы и имеют больного мальчика с с. Марфана (аутосомно-доминантный тип наследования):

а) 50%;

б) близко к 0%;

в) 100%;

г) 75%.

25. Какова вероятность (в %) рождения больного ребёнка у гетерозиготной женщины с синдромом Ваарденбурга, если её супруг здоров:

а) близко к 0%;

б) 25%;

в) 50%;

г) 75%.

26. Укажите вероятность рождения больного ребёнка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:

а) 25%;

б) 50%;

в) 100%;

г) близко к 0%.

27. Укажите вероятность рождения больного ребёнка от двух родителей с разнолокусной аутосомно-рецессивной патологией:

- а) 50%;
- б) близко к 0%;
- в) 100%;
- г) 25%.

28. Вероятность рождения больного ребёнка в семье, в которой мать здорова и гомозиготна по нормальному аллелю, а отец является гетерозиготным носителем аллеля фенилкетонурии (аутосомно-рецессивное наследование), составляет:

- а) близко к 0%;
- б) 25%;
- в) 100%;
- г) 50%.

29. Вероятность рождения больного ребёнка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец является гетерозиготным носителем аллеля фенилкетонурии, равна:

- а) близко к 0%;
- б) 25%;
- в) 50%;
- г) 75%.

30. Мышечная дистрофия Дюшенна наследуется по:

- а) аутосомно-доминантному типу;
- б) X-сцепленному рецессивному типу;
- в) аутосомно-рецессивному типу;
- г) X-сцепленному доминантному типу.

Терминологический минимум раздела

А	Геном	Код генетический
Аддитивность действия генов	Генотип	Кодоминирование
Акроцентрическая хромосома	Генофонд	Кодон (триплет)
Аллели	Гетерозигота	Комплементарность
Аминокислоты	Гетерохроматин	Конъюгация
Анализирующее скрещивание	Гистоны	Кордоцентез
Анафаза	Голандрическое наследование	Кроссинговер
Антиген	Гомозигота	Л
Аутосома	Гомологичные хромосомы	Локус
Аутосомно-доминантное наследование	Группа сцепления	М
Аутосомно-рецессивное наследование	Д	Мейоз
Б	Делеция	Метафаза
Бивалент	ДНК	Миссенс-мутация
В	ДНК-полимеразы	Митоз
Вырожденность генетического кода	Дупликация	Митохондриальное наследование
Г	З	Множественные аллели
Гамета	Зигота	Модификация
Гаметопатия	И	Мозаик
Гаплоидный набор хромосом	Инверсия	Мозаицизм
Гемизиготность	Инсерция	Моносомик
Ген	Интерфаза	Моносомия
	Интрон	мРНК
	К	Мутаген
	Кариотип	Мутант
	Кластер	
	Клеточный цикл	

Мутации сдвига
рамки считыва-
ния

Мутация

Н

Наследуемость

Нерасхождение
хромосом

Нонсенс-мутация

Нуклеосома

Нуклеотид

Нуллисомик

О

Онтогенез

Овогенез

Овогоний

Овоцит

Оплодотворение

П

Пенетрантность

Плейотропия

Полигенные при-
знаки

Полипептид

Полиплоид

Полиплоидия

Полисома

Половой хрома-
тин

Половые хромо-
сомы

Пробанд

Р

Расщепление

Рекомбинация

Репарация

Репликация ДНК

Рецессивный ген

Рибосома

РНК

Родословная

рРНК

С

Сайт

Секвенирование

Сибсы

Сплайсинг

Сцепление генов

Т

Тельце Барра

Терминация

Транскрипция

Транслокация

Трансляция

Трисомия

тРНК

Ф

Фенокопия

Фенотип

Х

Хроматиды

Хроматин

Хромосомная

мутация (или
абerrация)

Хромосомный
набор

Хромосомы

Х-сцепленное
наследование

Ц

Центромеры

Э

Экзонуклеазы

Экзоны

Экспрессивность

Экспрессия гена

Эукариоты

Эухроматин

Я

Ядро

Яйцеклетка

Учебно-методическое и информационное обеспечение раздела

Основная литература

1. Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов; под ред. А.Ю. Асанова. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 224 с.
2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина; под ред. В.И. Селиверстога, Б.П. Пузанова. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001. – 368 с.
3. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина; под общ. ред. Е.К. Хандогинной. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009. – 176 с.

Дополнительная литература

1. Атраментова Л.А. Введение в психогенетику: учеб. пособие / Л.А. Атраментова, О.В. Филиппова. – М.: Флинта: Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.
2. Биология: в 2 кн. / под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: Высш. шк., 2006.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков. – М.: Медицина, 1997. – 288 с.
4. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учебник / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М.: Издательско-торговая корпорация «Дашков и К^о», 2009. – 336 с.
5. Генетика: учебник для вузов / под ред. академика РАМН В.И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.
6. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. – Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. – 479 с.

7. Задачи по современной генетике: учеб. пособие / под ред. М.М. Асланяна. – 2-е изд. – М.: КДУ, 2008. – 224 с.
8. Клаг Уильям С. Основы генетики / Уильям С. Клаг, Майкл Р. Каммингс. – М.: Техносфера, 2007. – 896 с.
9. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е. Семанова, О.Е. Блинникова. – М.: Практика, 1996. – 416 с.
10. МакКонки Э. Геном человека / Э. МакКонки. – М.: Техносфера, 2008. – 288 с.
11. Словарь генетических терминов / сост. М.В. Супотницкий. – М.: Вузовская книга, 2007. – 508 с.
12. Шевченко В.А. Генетика человека: учебник для студ. высш. учеб. заведений / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2002. – 240 с.
13. Щипков В.П. Общая медицинская генетика: учеб. пособие для студ. высш. мед. учеб. заведений / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 256 с.

Электронные ресурсы

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

6.2.2. Тема раздела 2. Наследственная патология и медико-генетическое консультирование

Кол-во часов на раздел – 14 часов.

Учебные цели

1. Изучить современную классификацию мутаций.

2. Показать роль наследственной изменчивости в возникновении генных и хромосомных болезней человека.

3. Рассмотреть деятельность медико-генетических консультаций, этапы медико-генетического консультирования, методы дородовой диагностики.

Лекции

Тема 5. *Изменчивость. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Болезни с наследственным предрасположением*

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Генные мутации и генные наследственные болезни.
2. Примеры генных наследственных болезней, характеристика отдельных форм. Наследственные формы интеллектуальных нарушений, речевых нарушений, нарушений опорно-двигательного аппарата, аномалий зрения и слуха.
3. Болезни с наследственным предрасположением.
4. Наследственные формы эмоционально-личностных расстройств.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.
2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001.
3. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Тема 6. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Медико-генетическое консультирование

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Механизмы геномных мутаций.
2. Этиология и патогенез наиболее распространенных аутосомных хромосомных болезней (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса, с. «кошачьего крика»).
3. Хромосомные аномалии в системе половых хромосом.
4. Задачи и этапы медико-генетического консультирования.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.
2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001.
3. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009.

Информационное сопровождение: мультимедийная презентация по теме лекции.

Практические занятия

Тема 8. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней

Цель – систематизировать знания о мутациях и их роли в возникновении наследственных болезней человека.

Задачи

1. Рассмотреть классификацию мутаций по принципу изменения генома.

2. Продолжить изучение связи мутаций и наследственной патологии человека.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Заполнение и обсуждение материалов таблицы «Типы мутаций».

2. Работа с учебной литературой по подбору примеров для иллюстрации генных, хромосомных и геномных мутаций у человека.

3. Заполнение таблицы «Наследственные болезни».

4. Выполнение заданий по теме занятия.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава VI. С. 93–107; Глава X. С. 142–169.

2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава III. С. 49–85; Глава IV. С. 86–139.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.

2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.

3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.

5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 9. Наследственная патология. Моногенные болезни: генетика умственной отсталости, нарушений опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха

Цель – рассмотреть примеры моногенных болезней, этиологию и особенности наследования.

Задачи

1. Познакомить с некоторыми нозологическими формами заболеваний по теме занятия, наследующихся по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному типу.

2. Дать подробный план описания моногенной наследственной болезни.

3. Объяснить понятия «генетическая гетерогенность» и «клинический полиморфизм» моногенных болезней.

4. Показать генетические особенности болезней с нетрадиционным типом наследования.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Беседа по теме занятия.

2. Рассмотрение плана описания наследственной болезни на примере ФКУ.

3. Объяснение понятий «клинический полиморфизм», «генетическая гетерогенность наследственных болезней».

4. Объяснение этиологии болезней с нетрадиционным типом наследования (с. Прадера-Вилли, с. Ангельмана) и понятия «геномный импринтинг».

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава VIII. С. 116–122; Глава X.

С. 142–147.

2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава VII. С. 158–206; Глава VIII. С. 207–253; Глава X. С. 289–313.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.

2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.

3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.

5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 10. Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью

Цель – изучить болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные болезни)

Задачи

1. Показать использование близнецового метода для доказательства наследственной предрасположенности к некоторым заболеваниям у человека.

2. Познакомить с генетическими основами аномалий поведения.

3. Рассмотреть роль наследственных факторов в этиологии речевых нарушений у детей.

Кол-во часов – 2 часа

План

1. Расчет коэффициента наследуемости (%) для шизофрении, маниакально-депрессивного психоза, кори.

2. Обсуждение вопросов генетики личностных особенностей, аномалий поведения, нарушений речи.

3. Заполнение таблицы «Мультифакториальные болезни».

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава X. С. 158–162.

2. Атраментова Л.А, Филипцова О.В. Введение в психогенетику. Глава 11,12. С. 326–403.

3. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава IX. С. 254–288; XI. С. 314–350.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.

2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.

3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.

4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.

5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 11. Хромосомные болезни

Цель – изучить механизмы возникновения и клинику наиболее известных хромосомных болезней.

Задачи

1. Рассмотреть генетические механизмы, лежащие в основе образования зигот с полной трисомией по аутосомам и половым хромосомам, транслокационных вариантов хромосомных болезней и мозаицизма.

2. Обсудить клинические проявления ряда хромосомных заболеваний и повторить суть лабораторных методов их диагностики.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Рассмотрение механизмов возникновения различных вариантов синдрома Дауна (регулярная трисомия, транслокационный вариант, мозаицизм).

2. Определение хромосомных болезней по кариотипам больных.

3. Выполнение заданий по теме занятия.

Список рекомендуемой литературы

1. Асанов А.Ю. Основы генетики. Глава X. С. 147–158.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава IV. С. 106–119.
3. Шевченко В.А. и др. Генетика человека. Глава 8. С. 211–221.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Тема 12. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генотерапии

Цель – рассмотреть медико-генетическое консультирование, как специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику, диагностику и лечение наследственных болезней.

Задачи

1. Изучить показания для направления в медико-генетическую консультацию (МГК).
2. Познакомиться со структурой и деятельностью МГК.
3. Показать роль пренатальной диагностики в профилактике хромосомных и генных болезней.
4. Проанализировать особенности симптоматического, патогенетического, хирургического и этиологического лечения.

Кол-во часов – 2 часа.

План

1. Изучение показаний для направления на медико-генетическое консультирование.
2. Рассмотрение структуры и деятельности МГК, принципов лечения наследственных болезней.
3. Обсуждение методов пренатальной диагностики.
4. Выполнение схемы, отражающей сущность трансгеноза.
5. Знакомство с другими молекулярно-генетическими методами.

Список рекомендуемой литературы

1. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики. Глава V. С. 140–146; VI. С. 147–153.

Информационное сопровождение

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

Самостоятельная работа студентов (22 часа)

Тема	Вопросы	Формы	Методическое обеспечение	Форма отчётности
Мутационная изменчивость	1. Генные мутации. 2. Хромосомные мутации. 3. Геномные мутации	Конспектирование, составление схем	Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003.	Проверка конспекта
Наследственные болезни, обуславливающие речевые нарушения у детей	1. Генные болезни, обуславливающие речевые нарушения. 2. Хромосомные болезни, обуславливающие речевые нарушения	Конспектирование	1. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001. 2. Асанов А.Ю. Основы генетики / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003	Проверка конспекта

Тесты для самоконтроля и подготовки к зачёту по разделу 2

1. Мутация это:

- а) случайная рекомбинация аллелей родительских организмов при образовании генотипа потомка;
- б) реакция организма на действие определенного фактора среды;
- в) морфоз (уродство);
- г) наследуемое изменение генетического материала.

2. Генная мутация – это:

- а) мутация, вызванная изменением молекулярной структуры ДНК;
- б) мутация, вызванная утратой одного из участков хромосомы;

в) мутация, вызванная умножением какого-либо участка хромосомы;

г) мутация, вызванная изменением ploидности структурно неизменных хромосом.

3. К внутривитросомным перестройкам не относится:

а) инверсия;

б) дупликация;

в) транслокация;

г) делеция.

4. К геномным мутациям относится:

а) трисомия;

б) дупликация;

в) транслокация;

г) экспансия тринуклеотидных повторов.

5. К генным мутациям относится:

а) дупликация;

б) делеция;

в) транслокация;

г) замена нуклеотидов.

6. Организм, имеющий набор хромосом $3n$, называется:

а) трисомик;

б) триплоид;

в) гетероплоид;

г) анеуплоид.

7. Организм, имеющий набор хромосом $2n+1$, называется:

а) моносомик;

б) полисомик;

в) трисомик;

г) триплоид.

8. Организм, имеющий набор хромосом $2n-1$, называется:

- а) трисомик;
- б) нулисомик;
- в) моносомик;
- г) полисомик.

9. К генной болезни не относится:

- а) синдром Марфана;
- б) синдром Дауна;
- в) альбинизм;
- г) фенилкетонурия.

10. К генной болезни относится:

- а) полидактилия;
- б) синдром Шерешевского–Тернера;
- в) синдром Дауна;
- г) синдром Клайнфельтера.

11. К хромосомной болезни относится:

- а) синдром «кошачьего крика»;
- б) гемофилия;
- в) синдактилия;
- г) дальтонизм.

12. К хромосомной болезни относится:

- а) ахондроплазия (карликовость);
- б) синдром Клайнфельтера;
- в) синдром Ваарденбурга;
- г) мышечная дистрофия Дюшена.

13. Для лечения наследственных болезней с помощью коррекции мутантных генов применяется:

- а) близнецовый метод;

- б) генеалогический метод;
- в) биохимический метод;
- г) молекулярно-генетический метод.

14. Для диагностики врождённых нарушений обмена у плода и ребёнка применяется:

- а) популяционно-статистический метод;
- б) генеалогический метод;
- в) биохимический метод;
- г) цитогенетический метод.

15. Для обнаружения хромосомных мутаций в кариотипе человека используется:

- а) молекулярно-генетический метод;
- б) цитологический метод;
- в) биохимический метод;
- г) близнецовый метод.

16. К физическим мутагенам относятся:

- а) алкилирующие агенты;
- б) некоторые вирусы;
- в) антигены некоторых микробов и паразитов;
- г) чрезмерно высокая или низкая температура.

17. Спонтанные мутации – это:

а) мутации, вызванные направленным воздействием факторов среды;

б) мутации, происходящие без видимых причин, в естественных условиях;

в) мутации, вызванные облучением при выбросе радиоактивных элементов в результате техногенной катастрофы;

г) мутации, вызванные цитостатиками, при лечении опухолевых процессов.

18. Сдвиг рамки считывания (фреймшифт) относится к:

- а) межхромосомным мутациям;
- б) внутрихромосомным мутациям;
- в) генным мутациям;
- г) геномным мутациям.

19. К межхромосомным перестройкам относится:

- а) делеция;
- б) инверсия;
- в) робертсоновская транслокация;
- г) дупликация.

20. Изменение числа хромосом в диплоидном наборе, не-кратное гаплоидному, называется:

- а) анеуплоидия;
- б) полиплоидия;
- в) реципрокная транслокация;
- г) дупликация.

21. Увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному, называется:

- а) трисомия;
- б) моносомия;
- в) полисомия;
- г) полиплоидия.

22. Близнецовый метод дает возможность определить:

- а) локализацию генов в хромосомах;
- б) гетерозиготное носительство;
- в) вклад наследственных и средовых факторов в развитие признака или заболевания;
- г) тип наследования признака или заболевания.

23. Молекулярно-генетические методы используют для:
- а) расшифровки сложных перестроек между несколькими хромосомами;
 - б) выявления специфических метаболитов, энзимопатий, различных белков, обуславливающих нарушение обмена веществ;
 - в) регистрации изменения электрофоретической подвижности мутантных молекул ДНК;
 - г) диагностики анеуплоидий.

24. Метод, позволяющий выявить наследственный характер признака, тип наследования, пенетрантность аллелей, называется:
- а) популяционно-статистический;
 - б) молекулярно-генетический;
 - в) клинико-генеалогический;
 - г) близнецовый.

25. Коэффициент конкордантности по эпилепсии у монозиготных близнецов равен 60,8%, у дизиготных близнецов – 12,3%, по этим данным можно сделать вывод:

- а) развитие болезни обусловлено только факторами внешней среды;
- б) наследственные факторы имеют доминирующее значение в развитии болезни;
- в) болезнь развивается под действием факторов внешней среды при наличии генетической предрасположенности;
- г) данное заболевание не является наследственным.

26. Укажите правильную формулу кариотипа при с. Шерешевского–Тернера:

- а) 46, XY, 5p–;
- б) 47, XXX;
- в) 45, X;
- г) 47, XXY.

27. Укажите правильную формулу хромосомного набора у больного с с. Клайнфельтера:

- а) 46, XX, 9p+;
- б) 47, XXУ;
- в) 47, XXX;
- г) 47, XX, +13.

28. Укажите неинвазивный метод пренатальной диагностики наследственной патологии:

- а) анализ сывороточного PAPP-A;
- б) кордоцентез;
- в) хорионбиопсия;
- г) амниоцентез.

29. Пренатальная диагностика – это:

- а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребёнка;
- б) диагностика болезни у эмбриона или плода;
- в) предотвращение беременности при высоком риске рождения больного ребёнка;
- г) диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной.

30. Наследственная болезнь, поддающаяся коррекции специальной диетой, это:

- а) с. Мартина-Белл;
- б) муковисцидоз;
- в) фенилкетонурия;
- г) нейрофиброматоз.

Вставьте нужное слово

1. Начальные этапы становления речи в значительной степени определяются
2. Изучение влияния на развитие речи средовых и наследственных факторов проводят с помощью ... метода.
3. Расстройства речи могут наследоваться ..., но чаще они наследуются... .
4. Увеличение размера языка – ..., часто является одним из признаков аномального развития, приводящего к нарушению голосообразования.
5. Патология нёба в сочетании с аномалиями развития челюстей и зубов отмечаются при ... синдроме.
6. Выраженное недоразвитие речи в первые годы жизни, припухшие веки, маленький подбородок, синеватые или ярко-голубые склеры, радужки со «звёздчатостью» – признаки, характерные для детей с синдромом
7. Маленькая ротовая щель называется
8. Расстройство речи могут быть обусловлены микрогенией – малые размеры ... челюсти, а также микрогнатией – малые размеры ... челюсти.
9. Расщелины губы и нёба могут быть причиной звукопроизношения «в нос» (гнусавость), которое называется
10. Среди новорожденных с расщелинами губы и нёба всегда преобладают
11. Уменьшенное количество зачатков зубов или их отсутствие называется
12. Расщелины губы и нёба могут наследоваться моногенно и
13. Выступление верхней челюсти вперёд по сравнению с нижней – ..., атипичная форма зубов, девиация оси носа, могут быть микропризнаками у родителей, имеющих детей с
14. Одним из шести специфических тератогенных синдромов с расщелинами губы и нёба является ... синдром.

15. К неспецифическим воздействиям, являющимся «факторами риска» появления расщелин губы и нёба, относятся, в частности, ... недостаточность, ... заболевания матери.

16. Более выраженное недоразвитие речи, не соответствующее глубине снижения интеллекта, может отмечаться при синдроме

17. Повышенная частота расстройств звукопроизношения – ..., часто отличается у родственников детей с данным дефектом речи и указывает на роль генетических факторов.

18. Специфическая задержка чтения – ... имеет тенденцию к семейному накоплению, однако ход наследования данного дефекта до сих пор неясен.

19. При некоторых психических заболеваниях, таких как ... и ..., могут наблюдаться речевые расстройства.

20. Выраженная речевая недостаточность характерна для всех этапов развития детей с хромосомной болезнью

Терминологический минимум раздела

А	Аниридия	Атрезия
Аберрация хромосомная	Аномалия	Афакия
Адонтия	Аплазия	Б
Алалия	Анотия	Биопсия хориона
Аневризма аорты	Анофтальмия	Бластопатия
Атаксия	Антимонголоидный разрез глаз	Бронхоэктазы
Алогия	Антиципация	Бульбарный паралич
Анорексия	Анэнцефалия	Брахидактилия
Алопеция	Аподия (ахейрия)	Брахицефалия
Артроз	Арахнодактилия	В
Атрофия	Ангиома	Витилиго
Амниоцентез	Артрогрипоз	Врождённые болезни
Апноэ	Ассортативные браки	Г
Анеуплоидия		Гатри-тест

Гипертелоризм	Импринтинг геном-	Микростомия
Генная терапия	ный	Микротия
Гетерохромия радужки	Интраверсия	Микрофакия
Гидрофтальм	К	Микрофтальмия
Гидроцефалия	Колобома	Микроцефалия
Гиперкератоз	Когнитивные способности	Микропения
Геномный импринтинг	Клинодактилия	Монголоидный разрез глаз
Гипертрихоз	Клонирование гена	Моноапус
Гипоспадия	Кифоз	Монобрахия
Гипотелоризм	Коартакция аорты	Монодактилия
Гипоплазия врождённая	Крипторхизм	Мозжечковая дизартрия
Гипотиреоз	Контрактуры суставов	Мукополисахаридоз
Гирсутизм	Конъюнктивы глаза	Мультифакториальные болезни
Глаукома	Л	Н
Д	Лагорья	Нанизм
Девиация	Лёгочное сердце	Наследственная болезнь
Дактилоскопия генная	Лобуляция языка	Невус
Дальтонизм	М	Нистагм
Дислалия	Макроглоссия	Норма реакции
Деменция	Мышечные контрактуры	О
Дисграфия	Макрокорнеа (мега-локорнеа)	Оксицефалия (acro-цефалия)
Дискория	Макросомия (гигантизм)	Остеогенез
Дислексия	Макростомия	Органогенез
Долихоцефалия	Макротия	Ортодактилия (симфалонгия)
З	Макроцефалия	П
Зонд генетический	Мегалоуретер	Пахионихия
И	Микрогения	Перомелия
Иммунитет	Микрогнатия	
Инбредные браки		

Плазма крови	Синдром генетический	Фетопатия
Полидактилия	Субанизм	Фетоскопия
Полиморфизм	Синостоз	Фетотерапия (плодная терапия; пренатальная терапия)
Порфирия пёстрая	Синофриз	Фонема
Персеверация	Склеры	Фенокопия
Психические болезни	Семейное накопление	Х
Предрасположенность генетическая	Склерокорнеа	Хорея Гентингтона
Пренатальная диагностика	Скрининг (просеивание)	Ц
Патогенез	Стеноз	Циклопия
Прогения	Стопа-качалка	Э
Прогерия	Страбизм	Экзофтальм
Прогнатия	Стероидные гормоны	Экзэнцефалия
Пролапс	Т	Этиология
Парез	Тандемные последовательности	Эктопия
Птериgium	Тик	Эхолалия
Птоз	Телеангиэктазия	Эктродактилия
Р	Телекант	Эмбриопатия
Ринолалия	Тригоноцефалия	Экспрессивность
С	«Трилистник»	Эндонуклеазы
Сколиоз	Тремор	Эйфория
Саливация	Тимус	Эмфизема лёгких
Симфалангия (ортодактилия)	Ф	Эпикант
Синдактилия		Экспансия
		Энурез
		Экстраверсия

Учебно-методическое и информационное обеспечение раздела

Основная литература

1. Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов; под ред. А.Ю. Асанова. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 224 с.

2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина; под ред. В.И. Селиверстова, Б.П. Пузанова. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2001. – 368 с.

3. Хандогина Е.К. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Е.К. Хандогина, З.Н. Рожкова, А.В. Хандогина; под общ. ред. Е.К. Хандогинной. – М.: ФОРУМ: ИНФРА-М, 2009. – 176 с.

Дополнительная литература

1. Александров А.А. Психогенетика: учебное пособие / А.А. Александров. – СПб.: Питер, 2007. – 192 с.

2. Атраментова Л.А. Введение в психогенетику: учебное пособие / Л.А. Атраментова, О.В. Филиппова. – М.: Флинта: Московский психолого-социальный институт, 2004. – 472 с.

3. Биология: в 2 кн. / под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: Высш. шк., 2006.

4. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков. – М.: Медицина, 1997. – 288 с.

5. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учебник / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М.: Издательско-торговая корпорация «Дашков и К°», 2009. – 336 с.

6. Генетика: учебник для вузов / под ред. академика РАМН В.И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.

7. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. – Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. – 479 с.

8. Задачи по современной генетике: учеб пособие / под ред. М.М. Асланяна. – 2-е изд. – М.: КДУ, 2008. – 224 с.

9. Клаг Уильям С. Основы генетики / Уильям С. Клаг, Майкл Р. Каммингс, – М.: Техносфера, 2007. – 896 с.

10. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е. Семанова, О.Е. Блинникова. – М.: Практика, 1996. – 416 с.

11. МакКонки Э. Геном человека / Э. МакКонки. – М.: Техносфера, 2008. – 288 с.

12. Словарь генетических терминов / сост. М.В. Супотницкий. – М.: Вузовская книга, 2007. – 508 с.

13. Шевченко В.А. Генетика человека: учебник для студ. высш. учеб. заведений / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2002. – 240 с.

14. Щипков В.П. Общая медицинская генетика: учеб. пособие для студ. высш. мед. учеб. заведений / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Изд. центр «Академия», 2003. – 256 с.

Электронные ресурсы

1. <http://univertv.ru/> – Образовательный видеопортал.
2. <http://www.med-edu.ru/> – Медицинский видеопортал.
3. <http://bioword.narod.ru/> – Биологический словарь ONLINE.
4. <http://www.learnbiology.ru/> – Изучаем биологию.
5. <http://biofile.ru/> – Биофайл – научно-информационный журнал.

7. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

7.1. Вопросы к зачёту

1. Основные понятия современной генетики.
2. Геном человека.
3. Хромосома как носитель наследственной информации.
4. Кариотип.
5. Методы дифференциального окрашивания хромосом.
6. Взаимодействие генов.
7. Законы независимого наследования.
8. Хромосомная теория наследственности.
9. Изменчивость. Норма реакции генотипа.
10. Хромосомные нарушения и их последствия.
11. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм.
12. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии.
13. Болезни с наследственной предрасположенностью.
14. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи.
15. Наследственные формы интеллектуальных нарушений.
16. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения.
17. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.
18. Наследственные формы тугоухости и глухоты в детском возрасте.
19. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.
20. Медико-генетическое консультирование. Расчёты риска при наследственных болезнях.
21. Методы пренатальной диагностики.

22. Этиология и патогенез, диагностика и лечение наследственных болезней.

7.2. Оценочные средства контроля формируемых компетенций

Дисциплина «Основы генетики»

Направление подготовки 050700 – Специальное (дефектологическое) образование

Компетенция	
Способность к социальному взаимодействию, сотрудничеству и разрешению конфликтов в социальной и профессиональной сферах, к толерантности, социальной мобильности (ОК-1)	
Конкретные цели освоения дисциплины (знать, уметь, владеть), обеспечивающие формирование компетенции	Оценочные средства формирования компетенции
<p>Знать:</p> <p>1) современную классификацию наследственных болезней;</p> <p>2) примеры наследственно обусловленных форм нарушений интеллектуального и физического развития, опорно-двигательного аппарата, детской слепоты и слабовидения, тугоухости и глухоты, речевого развития</p> <p>Уметь оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребёнка с наследственной болезнью</p> <p>Владеть методами подбора материалов из сети Интернет по проблемам медицинской генетики</p>	<p>Ответы на практическом занятии.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Анализ результатов самостоятельной работы</p> <p>Собеседование</p> <p>Анализ результатов самостоятельной работы.</p> <p>Рубежная аттестация: зачёт</p>

Компетенция	
Способность осознавать социальную значимость своей будущей профессии, обладать мотивацией к выполнению профессиональной деятельности, способностью к эмпатии, корректному и адекватному восприятию лиц с ОВЗ (ОП-1)	
Конкретные цели освоения дисциплины (знать, уметь, владеть), обеспечивающие формирование компетенции	Оценочные средства формирования компетенции
<p>Знать:</p> <p>1) актуальные технологии обучения, в том числе информационные, лиц с ОВЗ;</p> <p>2) основные понятия и законы генетики</p> <p>Уметь:</p> <p>1) устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребёнка;</p> <p>2) распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование</p> <p>Владеть определением локуса гена, обуславливающего наследственное заболевание, на генетической карте хромосомы</p>	<p>Собеседование.</p> <p>Текущий контроль: генетический диктант, устный опрос, письменный опрос</p> <p>Текущий контроль: проверка решения задач на наследование, проверка конспектов.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Текущий контроль: фронтальный опрос.</p> <p>Рубежная аттестация: зачёт</p>
Компетенция	
Готовностью к взаимодействию с общественными организациями, семьями лиц с ограниченными возможностями здоровья, к осуществлению психолого-педагогического сопровождения процессов социализации и профессионального самоопределения лиц с ограниченными возможностями здоровья (ПК-4)	
Конкретные цели освоения дисциплины (знать, уметь, владеть), обеспечивающие формирование компетенции	Оценочные средства формирования компетенции

<p>Знать морфофункциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ.</p> <p>Уметь:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики; 2. организовывать родителей больных детей в группы поддержки и ассоциации <p>Владеть проведением элементарных расчётов риска при генных болезнях</p>	<p>Проверка презентаций, схем, рисунков из Интернета по тематике практических работ.</p> <p>Анализ самостоятельной работы по конспектированию отдельных глав по генетике человека.</p> <p>Текущий контроль: беседа на практических занятиях, проверка выполнения заданий по наследованию нормальных и патологических признаков человека.</p> <p>Рубежная аттестация: зачёт</p>
<p>Компетенция</p> <p>Способность использовать данные медицинской документации в процессе организации и осуществления коррекционно-педагогической работы с лицами с ОВЗ (ПК-12)</p>	
<p>Знать основные тенденции и достижения медицинской генетики.</p> <p>Уметь характеризовать клинические проявления наиболее распространённых наследственных болезней.</p> <p>Владеть клинико-генеалогическим анализом родословных с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным типом наследования</p>	<p>Текущий контроль: проверка конспектов, устный опрос на практических занятиях.</p> <p>Собеседование</p> <p>Тестирование.</p> <p>Проверка составления таблиц и схем.</p> <p>Беседа по вопросам связи мутационного процесса с наследственной патологией человека</p> <p>Анализ самостоятельной работы студентов.</p> <p>Проверка конспектов.</p> <p>Рубежная аттестация: зачёт</p>

8. МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ

Темы рефератов к занятию 10 «Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью»

1. Антисоциальное и криминальное поведение.
2. Генетические основы агрессивности.
3. Расстройства настроения (аффективные расстройства – униполярный (депрессивный) синдром, биполярный (маниакально-депрессивный) синдром, шизофрения).
4. Психологические расстройства в онтогенезе – аутизм, синдром дефицита внимания и гиперактивности, синдром Туретта.
5. Органические поражения мозга – эпилепсия, хорея Гентингтона.
6. Синдромальные формы нарушений поведения – синдром Леша-Нихана, мукополисахаридозы, синдром Нунан, синдром Ретта.
7. Химические зависимости – генетические аспекты алкоголизма, наркомании, курения.

Учебное издание

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС

Составитель

Рязанова Людмила Александровна

Работа рекомендована РИСом университета.
Протокол № 6 (пункт 32), 2014 г.

Редактор О.В. Максимова

Издательство ЧГПУ
454080, г. Челябинск, пр. Ленина, 69

Объём 2 уч.-изд. л.

Тираж 100 экз.

Формат 60x84/16

Бумага офсетная

Подписано в печать

Заказ №

Отпечатано с готового оригинал-макета
в типографии ЧГПУ
454080, г. Челябинск, пр. Ленина, 69