

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования "Пермский
государственный национальный исследовательский
университет"**

Кафедра математических и естественнонаучных дисциплин

Авторы-составители: **Чугайнова Лариса Валентиновна**

Рабочая программа дисциплины

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Код УМК 94134

Утверждено
Протокол №10
от «13» июня 2019 г.

Пермь, 2019

1. Наименование дисциплины

Основы генетики

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина входит в обязательную часть Блока « Б.1 » образовательной программы по направлениям подготовки (специальностям):

Направление: **44.03.03** Специальное (дефектологическое) образование
направленность Логопедия

3. Планируемые результаты обучения по дисциплине

В результате освоения дисциплины **Основы генетики** у обучающегося должны быть сформированы следующие компетенции:

44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование (направленность : Логопедия)

ОПК.7 способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями

Индикаторы

ОПК.7.2 учитывает особые образовательные потребности обучающихся применяя психолого-педагогические технологии

4. Объем и содержание дисциплины

Направления подготовки	44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование (направленность: Логопедия)
форма обучения	заочная
№№ триместров, выделенных для изучения дисциплины	4,5
Объем дисциплины (з.е.)	3
Объем дисциплины (ак.час.)	108
Контактная работа с преподавателем (ак.час.), в том числе:	16
Проведение лекционных занятий	12
Проведение практических занятий, семинаров	4
Самостоятельная работа (ак.час.)	92
Формы текущего контроля	Входное тестирование (1) Итоговое контрольное мероприятие (1) Письменное контрольное мероприятие (2)
Формы промежуточной аттестации	Экзамен (5 триместр)

5. Аннотированное описание содержания разделов и тем дисциплины

Генетика как наука. Общие понятия и положения современной генетики.

Генетика - наука о закономерностях наследственности, наследования и изменчивости, ее место в системе естественных наук. Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости. Основные подходы исследования наследственности и изменчивости организмов (молекулярный, хромосомный, клеточный, организменный, популяционный).

Объекты генетики. Генетический анализ и его составляющие (гибридологический, цитологический, математический, мутационный, молекулярно-генетический, онтогенетический, популяционный).

Основные положения гибридологического анализа. Связь генетики с другими науками и отраслями биологии, сельского хозяйства и медицины. Основные этапы развития классической генетики Основные генетические понятия.

Молекулярные основы наследственности.

Генетическая роль ДНК и РНК. Функции нуклеиновых кислот. Строение нуклеиновых кислот. Нуклеотид. Первичная структура. Фосфодиэфирная связь. Правила Э. Чаргаффа. Вторичная структура. Водородные связи. Принцип комплементарности. Модель ДНК Дж. Уотсона и Ф. Крика. Уровни упаковки ДНК.

ДНК – носитель наследственной информации. Генетический код, его свойства.

Хромосома как носитель наследственной информации.

Хромосома как носитель наследственной информации.

Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Хромосомные карты. Хромосомный уровень определения пола. Кариотип. Геном человека. Морфология хромосом. Классификация хромосом. Методы дифференциальной окраски хромосом. Генетическая карта хромосом. Структура, строение и виды хромосом. Хромосомные нарушения и их значение.

Закономерности наследственности.

Менделевская генетика. Гибридологический метод Г. Менделя. Моногибридное скрещивание. Дигибридное и полигибридное скрещивания.

Законы наследственности. Взаимодействие генов. Аллельные и неаллельные взаимодействия генов. Наследование групп крови системы АВО. Сцепленное наследование. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Наследование признаков, сцепленных с полом. Понятие о норме реакции.

Закономерности изменчивости.

Типы изменчивости. Классификация изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной фенотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Наследственная изменчивость - комбинативная, соотносительная, мутационная. Мутагены. Типы мутаций, классификация.

- Генные (точковые) мутации, прямые и обратные. Типы генных мутаций. «Молчащая» мутация. - Хромосомные мутации. Внутрихромосомные перестройки: нехватки (делеции), умножение идентичных участков (дупликации), инверсии. Межхромосомные перестройки – транслокации. Значение хромосомных перестроек в эволюции.

- Геномные мутации. Полиплоидия. Фенотипические эффекты полиплоидии. Анеуплоидия (гетероплоидия): нулисомии и моносомии, полисомии. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм.

Цитоплазматические мутации, их природа и особенности.

Наследственные болезни.

Семейное накопление случаев болезни. Причины и характер протекания наследственных болезней. Хронический прогрессирующий или рецидивирующий характер течения болезни. Множественность (полисистемность) поражения. Наличие дисплазий и врожденных пороков развития. Резистентность к терапии. Генные болезни. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования. Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования. Х-сцепленное наследование. Х-сцепленное рецессивное наследование. Х-сцепленный доминантный тип наследования. Хромосомные болезни. Механизмы геномных мутаций. Этиология хромосомных болезней на модели синдрома Дауна.

Методы исследований генетики человека

Клинико-генеалогический анализ как метод изучения наследственности человека.

Задачи метода изучения наследственности человека. Составление родословной.

Генетический анализ родословной.

Критерии наследования моногенных заболеваний.

Аутосомно-доминантный тип наследования заболевания.

Аутосомно-рецессивный тип наследования заболевания.

Х-сцепленное наследование.

Y- сцепленное, или голандрическое, наследование.

Митохондриальная, или цитоплазматическая, наследственность.

Клинико-психолого-педагогическая диагностика отклонений в развитии у детей.

Медико-генетическое консультирование

Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственной патологии. Цель консультирования. Деятельность медико-генетических консультаций. Показания для направления на медико-генетическое консультирование. Задачи и этапы медико-генетического консультирования. Штат медико-генетической консультации. Пренатальная диагностика. Показания для пренатальной диагностики. Методы пренатальной диагностики. Профилактика и лечение наследственных и приобретенных заболеваний. Пренатальная диагностика и ее методы. Расчеты риска.

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Освоение дисциплины требует систематического изучения всех тем в той последовательности, в какой они указаны в рабочей программе.

Основными видами учебной работы являются аудиторские занятия. Их цель - расширить базовые знания обучающихся по осваиваемой дисциплине и систему теоретических ориентиров для последующего более глубокого освоения программного материала в ходе самостоятельной работы. Обучающемуся важно помнить, что контактная работа с преподавателем эффективно помогает ему овладеть программным материалом благодаря расстановке необходимых акцентов и удержанию внимания интонационными модуляциями голоса, а также подключением аудио-визуального механизма восприятия информации.

Самостоятельная работа преследует следующие цели:

- закрепление и совершенствование теоретических знаний, полученных на лекционных занятиях;
- формирование навыков подготовки текстовой составляющей информации учебного и научного назначения для размещения в различных информационных системах;
- совершенствование навыков поиска научных публикаций и образовательных ресурсов, размещенных в сети Интернет;
- самоконтроль освоения программного материала.

Обучающемуся необходимо помнить, что результаты самостоятельной работы контролируются преподавателем во время проведения мероприятий текущего контроля и учитываются при промежуточной аттестации.

Обучающимся с ОВЗ и инвалидов предоставляется возможность выбора форм проведения мероприятий текущего контроля, альтернативных формам, предусмотренным рабочей программой дисциплины. Предусматривается возможность увеличения в пределах 1 академического часа времени, отводимого на выполнение контрольных мероприятий.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации.

При проведении текущего контроля применяются оценочные средства, обеспечивающие передачу информации, от обучающегося к преподавателю, с учетом психофизиологических особенностей здоровья обучающихся.

7. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

При самостоятельной работе обучающимся следует использовать:

- конспекты лекций;
- литературу из перечня основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля);
- текст лекций на электронных носителях;
- ресурсы информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимые для освоения дисциплины;
- лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение из перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине;
- методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/86133.html>
2. Основы генетики : учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — 2-е изд. — Саратов : Ай Пи Ар Медиа, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4497-0138-1. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/85823.html>

Дополнительная:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/86133.html>
2. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв ; под редакцией Е. С. Беляев, А. П. Акифьев. — Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с. — ISBN 978-5-379-02003-3. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/65279>
3. Картель, Н. А. Генетика : энциклопедический словарь / Н. А. Картель, Е. Н. Макеева, А. М. Мезенко. — Минск : Белорусская наука, 2011. — 992 с. — ISBN 978-985-08-1311-4. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/10080>
4. Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская. — 3-е изд. — Минск : Вышэйшая школа, 2017. — 480 с. — ISBN 978-985-06-2886-2. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/20226>

9. Перечень ресурсов сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины

<http://www.iprbookshop.ru> IPRbooks
<http://elibrary.ru> eLIBRARY.RU, РИНЦ
<http://www.antiplagiat.ru> Антиплагиат
<http://www.iprbookshop.ru> IPRbooks
<http://elibrary.ru> eLIBRARY.RU, РИНЦ
<http://www.iprbookshop.ru> IPRbooks
<http://www.antiplagiat.ru> Антиплагиат
<http://www.iprbookshop.ru> IPRbooks
<http://elibrary.ru> eLIBRARY.RU, РИНЦ

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Образовательный процесс по дисциплине **Основы генетики** предполагает использование следующего программного обеспечения и информационных справочных систем:

- доступ в режиме online в Электронную библиотечную систему (ЭБС);
- доступ в электронную информационно-образовательную среду университета;
- Интернет-сервисы и электронные ресурсы (поисковые системы, электронная почта и т.д.)

Перечень необходимого лицензионного и (или) свободно распространяемого программного обеспечения:

- ОС Microsoft Windows
- пакет офисных приложений.
- Справочно-правовая система «КонсультантПлюс»
- Антивирусник Kaspersky
- ОС «Альт Образование».

Специального программного обеспечения не требуется.

При освоении материала и выполнения заданий по дисциплине рекомендуется использование материалов, размещенных в Личных кабинетах обучающихся ЕТИС ПГНИУ (**student.psu.ru**).

При организации дистанционной работы и проведении занятий в режиме онлайн могут использоваться:

система видеоконференцсвязи на основе платформы BigBlueButton (<https://bigbluebutton.org/>).

система LMS Moodle (<http://e-learn.psu.ru/>), которая поддерживает возможность использования текстовых материалов и презентаций, аудио- и видеоконтент, а так же тесты, проверяемые задания, задания для совместной работы.

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Для проведения учебных занятий по дисциплине необходимо следующее материально-техническое обеспечение:

- для проведения лекционных занятий: аудитория, оснащенная специализированной мебелью, переносной или стационарной презентационной техникой (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, доской;

- для и практических занятий: аудитория (111), оснащенная специализированной мебелью, доской меловой, ноутбуком, экраном, переносным проектором; учебно-наглядные пособия и демонстрационное оборудование: комплект плакатов.
- для проведения групповых (индивидуальных) консультаций: аудитория, оснащенная доской;
- для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации: аудитория, оснащенная презентационной техникой (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, доской;
- для самостоятельной работы: аудитория для самостоятельной работы, оснащенная компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет», обеспеченной доступом в электронную информационно-образовательную среду университета; помещение библиотеки СГПИ филиал ПГНИУ для обеспечения самостоятельной работы обучающихся.

Помещение библиотеки СГПИ филиал ПГНИУ оснащено компьютерной техникой, с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ПГНИУ (ЕТИС (student.psu.ru), оборудованное специализированной мебелью, меловой доской, проектором, экраном, ноутбуками, телевизором.

Программное обеспечение: ОС Microsoft Windows; пакет офисных приложений Microsoft Office (версия согласно лицензионным соглашениям); Kaspersky Endpoint Security for Business; Справочно-правовая система «КонсультантПлюс»; Яндекс.Браузер (свободно распространяемое ПО) и/или Google Chrome (свободно распространяемое ПО); ОС «Альт Образование».

**Фонды оценочных средств для аттестации по дисциплине
Основы генетики**

**Планируемые результаты обучения по дисциплине для формирования компетенции.
Индикаторы и критерии их оценивания**

ОПК.7

способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями

Компетенция (индикатор)	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
ОПК.7.2 учитывает особые образовательные потребности обучающихся применяя психолого-педагогические технологии	Знать: - какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии; - терминологию основных понятий генетики; - современные данные о функционировании генетического аппарата; - классификацию наследственных болезней; - возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды. Уметь: - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - определять тип наследования признаков; - определять вид изменчивости признаков; Владеть: - способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона,	Неудовлетворител не знает: - какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии; - терминологию основных понятий генетики; - современные данные о функционировании генетического аппарата; - классификацию наследственных болезней; - возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды. не умеет: - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - определять тип наследования признаков; - определять вид изменчивости признаков; не владеет: - способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны. Удовлетворительн Знает: - какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии;

Компетенция (индикатор)	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
	области, страны.	Удовлетворительн - терминологию основных понятий генетики; - современные данные о функционировании генетического аппарата; - классификацию наследственных болезней; - возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды. слабо умеет: - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - определять тип наследования признаков; - определять вид изменчивости признаков; не владеет: - способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны. Хорошо Знает: - какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии; - терминологию основных понятий генетики; - современные данные о функционировании генетического аппарата; - классификацию наследственных болезней; - возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды. Умеет: - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - определять тип наследования признаков; - определять вид изменчивости признаков; не в полной мере владеет: - способами решения типовых задач по генетике

Компетенция (индикатор)	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
		Хорошо - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны. Отлично Знает: - какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии; - терминологию основных понятий генетики; - современные данные о функционировании генетического аппарата; - классификацию наследственных болезней; - возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды. Умеет: - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - определять тип наследования признаков; - определять вид изменчивости признаков; Владеет: - способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны.

Оценочные средства текущего контроля и промежуточной аттестации

Схема доставки : заочная 2019 СГПИ

Вид мероприятия промежуточной аттестации : Не предусмотрено

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
Входной контроль	Генетика как наука. Общие понятия и положения современной генетики. Входное тестирование	Знать:- терминологию основных понятий генетики;- современные данные о функционировании генетического аппарата. Уметь: - дифференцированно отвечать на вопросы по темам школьного курса «Основы генетики»; Владеть:- способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями в области генетики.

Спецификация мероприятий текущего контроля

Генетика как наука. Общие понятия и положения современной генетики.

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставаемый за мероприятие промежуточной аттестации: **0**

Проходной балл: **0**

Показатели оценивания	Баллы
Показатель оцениванияПравильный ответ - 1б., неверный ответ или его отсутствие -0б., при этом контролируется, то, что студент должен знать:- терминологию основных понятий генетики;- современные данные о функционировании генетического аппарата. Уметь: - дифференцированно отвечать на вопросы по темам школьного курса «Основы генетики»; Владеть:- теоретическими знаниями в области генетики.	20

Вид мероприятия промежуточной аттестации : Экзамен

Способ проведения мероприятия промежуточной аттестации : Оценка по дисциплине в рамках промежуточной аттестации определяется на основе баллов, набранных обучающимся на контрольных мероприятиях, проводимых в течение учебного периода.

Максимальное количество баллов : 100

Конвертация баллов в отметки

«отлично» - от 81 до 100

«хорошо» - от 61 до 80

«удовлетворительно» - от 50 до 60

«неудовлетворительно» / «незачтено» менее 50 балла

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
----------------------------	----------------------------------	---

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
ОПК.7.2 учитывает особые образовательные потребности обучающихся применяя психолого-педагогические технологии	Закономерности изменчивости. Письменное контрольное мероприятие	

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
		Знать: - молекулярные основы наследственности;- хромосома как носитель наследственной информации; - закономерности наследственности и изменчивости;- терминологию основных понятий генетики;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата. Уметь:- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот;- решать задачи по генетике разного типа; Владеть:- способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны. Сформированность компетенций контролируется через решение задач по генетике

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
ОПК.7.2 учитывает особые образовательные потребности обучающихся применяя психолого-педагогические технологии	Методы исследований генетики человека Письменное контрольное мероприятие	Знать:- классификацию наследственных болезней;- наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, рече-вого и моторного развития;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диаг-ностики, лечения и коррекции;- структуру познавательной деятельности при наследственных синдромах; медицинский про-гноз;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата.Уметь:- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать ро-дителям эту процедуру в случае необходимости;- объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологии и рекомендовать родителям

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
		обра-титься в медико-генетическую консультацию;- способствовать интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями в разви-тии в общество.Владеть:- методами эффективного взаимодействия с врачами при разработке психолого-педагогических коррекционных мероприятий. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования воз-можностей информационной среды учреждения, региона, области, страны.

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
ОПК.7.2 учитывает особые образовательные потребности обучающихся применяя психолого-педагогические технологии	Медико-генетическое консультирование Итоговое контрольное мероприятие	Знать:- молекулярные основы наследственности;- хромосома как носитель наследственной информации; - закономерности наследственности и изменчивости;- терминологию основных понятий генетики;- классификацию наследственных болезней;- наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, рече-вого и моторного развития;- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диаг-ностики, лечения и коррекции;- структуру познавательной деятельности при наследственных синдромах; медицинский про-гноз;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата. Уметь:- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать ро-дителям эту процедуру в случае необходимости;- объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
		диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологии и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию;- способствовать интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями в развитии в общество. Владеть:- способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - методами эффективного взаимодействия с врачами при разработке психолого-педагогических коррекционных мероприятий. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны.

Спецификация мероприятий текущего контроля

Закономерности изменчивости.

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы самостоятельной работы**

Максимальный балл, выставаемый за мероприятие промежуточной аттестации: **30**

Проходной балл: **15**

Показатели оценивания	Баллы
Полнота и правильность решения и ответа: полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий, знает: - молекулярные основы наследственности;- хромосома как носитель наследственной информации;- закономерности наследственности и изменчивости;- терминологию основных понятий генетики;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата- 10 баллов;Степень осознанности, понимания изученного: обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные, дает анализ; обнаруживает понимание материала, умеет:-	30

собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот;- решать задачи по генетике разного типа- 10 баллов. владеет:- способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны.- излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка;- четко и грамотно отвечает на вопросы - 10 баллов.	
--	--

Методы исследований генетики человека

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **2 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы самостоятельной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **30**

Проходной балл: **15**

Показатели оценивания	Баллы
Тест состоит из трех уровней. Верно выполненный уровень теста оценивается по показателям - Полнота и правильность ответа: полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий, знает:- классификацию наследственных болезней;- наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, рече-вого и моторного развития;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диаг-ностики, лечения и коррекции;- структуру познавательной деятельности при наследственных синдромах; медицинский про-гноз;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата- 10 баллов; Степень осознанности, понимания изученного: обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные, дает анализ; обнаруживает понимание материала, умеет:- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать ро-дителям эту процедуру в случае необходимости;- объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, выделять признаки	20

хромосомной и мультифакторной патологии и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию;- способствовать интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями в развитии в общество- 10 баллов;	
владеет:- методами эффективного взаимодействия с врачами при разработке психолого-педагогических коррекционных мероприятий. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования воз-можностей информационной среды учреждения, региона, области, страны.- излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка;- четко и грамотно отвечает на вопросы - 10 баллов.	10

Медико-генетическое консультирование

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **2 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы самостоятельной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **40**

Проходной балл: **20**

Показатели оценивания	Баллы
Полнота и правильность ответа: полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий, знает:- молекулярные основы наследственности;- хромосома как носитель наследственной информации; - закономерности наследственности и изменчивости;- терминологию основных понятий генетики;- классификацию наследственных болезней;- наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, рече-вого и моторного развития;- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции;- структуру познавательной деятельности при наследственных синдромах; медицинский про-гноз;- возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций, мутагенные факторы внешней среды;- современные данные о функционировании генетического аппарата- 10 баллов;Степень осознанности, понимания изученного: обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные, дает анализ; обнаруживает понимание материала, умеет:- собирать клинко-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделеевскому типу наследования;- устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости;- объяснять родителям преимущества и ограничения	20

метода пренатальной диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологии и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию;- способствовать интеграции детей с генетически детерминированными отклонениями в развитии в общество- 10 баллов.	
владеет:- способами решения типовых задач по генетике - теоретическими знаниями и умениями в области генетики. - методами эффективного взаимодействия с врачами при разработке психолого-педагогических коррекционных мероприятий. - способами совершенствования профессиональных знаний и умений путем использования возможностей информационной среды учреждения, региона, области, страны;- излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка;- четко и грамотно отвечает на вопросы - 10 баллов. Глубина ответа: знание определений понятий, основных положений, рассмотрение различных точек зрения (если вопрос предполагает, характеристика концепций (положений) разных авторов), раскрытие содержания вопроса; правильность и четкость ответа; отсутствие ошибок, оговорок;собственный анализ и оценка излагаемого материала, примеры, раскрытие возможных затруднений и ошибок учащихся, их причин и работы по устранению; четкость и грамотность ответа – 10 баллов.	20