Министерство образования и науки РФ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования
«Соликамский государственный педагогический институт»

Согласовано:
Заведующий ОЗО
_____ (Сакович А.Н.)
"26" 09 2013 г.

УТВЕРЖДАЮ:
проректор по учебной работе
_____ Шестакова Л.Г.
"26" 09 2013 г.

Принято на заседании кафедры медико-биологических дисциплин и физического воспитания
"26" 09 2013 г.,
протокол № 1
Зав. кафедрой _____

Зарегистрировано в УМО
_____
"26" 09 2013 г.

Рабочая программа

ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ): **Основы генетики** Б2.В.ОД.2

ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ: **050700 Специальное (дефектологическое) образование**

ПРОФИЛЬ: Образование детей с ЗПР

ОТДЕЛЕНИЕ: **заочного обучения**

КАФЕДРА: **медико-биологических дисциплин и физического воспитания**

КУРС **1** СЕМЕСТР **1**

Лекции **2** Семинарские и практические занятия **4**

Лабораторные занятия **0**

СРС **62** Консультации **0**

ЗАЧЕТ (СЕМЕСТР) № (4 часа)

КОНТРОЛЬНАЯ (КУРСОВАЯ РАБОТА) **0** ВСЕГО ЧАСОВ **72**

ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦ **2**

Соликамск, 2013

Аннотация рабочей программы дисциплины
«Основы генетики»

1. Цель освоения дисциплины (курса по выбору):

Повышение экологической грамотности, становление научного мировоззрения студентов, формирование представлений о человеке как о части природы, о единстве и самоценности всего живого, и невозможности выживания человечества без сохранения биосферы**,** обучение грамотному восприятию явлений, связанных с жизнью человеа в природной среде, в том числе и с его профессиональной деятельностью.

2. Место дисциплины в структуре ООП бакалавриата

Дисциплина «Основы генетики» относится к вариативной части математического и естественнонаучного цикла.

Курс предназначен для студентов, обучающихся по направлению «Специальное (дефектологическое) образование» профиль «Логопедия», отделение очного обучения. Направлена на расширение теоретических и практических знаний в свете данной дисциплины.

Для освоения дисциплины «Основы генетики» студенты используют знания, умения, навыки, сформированные в процессе изучения предметов «Общая биология: раздел- основы генетики», «Биология: человек», «Химия» в общеобразовательной школе.

3. Компетенции обучающихся, формируемые в результате освоения дисциплины

-способностью к письменной и устной коммуникации на государственном языке; владеть одним из иностранных языков в рамках профессионального общения, готовностью к использованию навыков публичной речи, ведения дискуссии (ОК-5); -способностью использовать основные методы защиты от возможных последствий аварий, катастроф, стихийных бедствий (ОК-6);
-способностью осуществлять динамическое наблюдение за ходом коррекционно-развивающего воздействия с целью оценки его эффективности (ПК-7); -способностью к планированию, организации и совершенствованию собственной коррекционно-педагогической деятельности (ПК-10).

В результате изучения дисциплины студент должен
Знать:

- какое место занимает генетика в системе подготовки специалистов в области коррекционной педагогики и специальной психологии;
- терминологию основных понятий генетики;
- классификацию наследственных болезней;

- наиболее важные для дефектологии формы менделирующей патологии, сопровождающейся нарушениями психического, интеллектуального, эмоционально-личностного, сенсорного, речевого и моторного развития;
- хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции;
- структуру познавательной деятельности при наследственных синдромах; медицинский прогноз;
- 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 родителям эту процедуру в случае необходимости;
- объяснять родителям преимущества и ограничения 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.

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.

Краткое содержание курса

(по разделам)

1.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.

2.Молекулярные основы наследственности.

Генетическая роль ДНК и РНК. Строение и функции нуклеиновых кислот. ДНК – носитель наследственной информации. Генетический код.

3.Хромосома как носитель наследственной информации.

Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Хромосомные карты. Кариотип человека. Морфология хромосом. Классификация хромосом. Методы дифференциальной окраски хромосом. Структура хромосом. Упаковка генетического материала.

4.Закономерности наследственности.

Менделевская генетика

Гибридологический метод как основа генетического анализа. Принципиальное значение метода генетического анализа разработанного Г.Менделем, - анализ наследования отдельных альтернативных пар признаков, использование константных чистолинейных родительских форм, индивидуальный анализ потомства гибридов, количественная оценка результатов скрещивания.

Генетическая символы, термины (ген, аллель, признак, гаметы, гомозигота и гетерозигота, фенотип и генотип). Правила записи скрещивания.

Моногибридное скрещивание.

Первый закон Г.Менделя. Особенности методических подходов. Доминантные и рецессивные признаки. Явление гомозиготности и гетерозиготности. Реципрокное скрещивание.

Второй закон Г.Менделя. Характер расщепления признаков во втором поколении по генотипу и фенотипам. Полное и неполное доминирование. Представление об аллелях. Множественный аллелизм. Генетическая основа множественного аллелизма. Правило “чистоты” гамет. Цитологические механизмы расщепления. Анализирующее скрещивание и его значение для генетического анализа. Возвратное скрещивание. Генетические символы и термины.

Дигибридное и полигибридное скрещивания. Особенности наследования признаков при ди- и полигибридном скрещивании. Принципы независимого наследования. Третий закон Менделя. Расщепление по генотипу и фенотипу. Математические формулы расщепления (определение возможного числа гамет, генотипов, фенотипов, генотипических классов) при полигибридном скрещивании. Расчет частоты появления определенных генотипов потомства при ди- и тригибридном скрещивании. Наследование при дигибридном, полигибридном и анализирующем скрещиваниях.

Аллельные и неаллельные взаимодействия генов.

Аллельные взаимодействия генов (доминантно-рецессивное, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация).

Доминантно-рецессивное взаимодействие и его генетическая основа. Характер расщепления по генотипу и фенотипу. Примеры. Доминантно-рецессивное состояние генов и наследственные заболевания человека (альбинизм, фенилкетонурия, ахондроплазия, полидактилия и брахидактилия).

Неполное доминирование. Особенности расщепления по генотипу и фенотипу при моно- и дигибридном скрещивании.

Кодоминирование. Особенности расщепления признаков. Характер наследования группы крови у человека системы АВО. Летальное действие гена и особенности расщепления признаков.

Неаллельные взаимодействия генов (комплементарность, эпистаз, полимерия, действие генов модификаторов, плейотропия).

Комплементарное действие гена и его генетическая основа. Характер расщепления признаков. Примеры. Эпистаз. Типы эпистаза (доминантный и рецессивный) и особенности наследования признаков. Примеры. Полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Характер расщепления признаков. Распространенность в природе. Генетическая основа процесса. Действие генов модификаторов. Особенности проявления признаков. Плейотропное действие генов, а рецессивном и доминантном состоянии. Влияние внешней среды на действие генов. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции.

Сцепленное наследование.

Группа сцепления, виды сцепления генов. Кроссинговер. Локализация гена. Генетические карты. Основные положения хромосомной теории наследственности Т.Моргана.

Генетика пола и сцепленное с полом наследование.

Хромосомная теория определения пола. Гомо- и гетерогаметный пол. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Соотношение полов. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование, ограниченное и контролируемое полом.

Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование. Относительная роль саморепродуцирующихся органоидов цитоплазмы и ядра в наследовании. Особенности нехромосомного (цитоплазматического) наследования и методы его изучения. Плазмидное наследование. Содержащие ДНК цитоплазматические органоиды клетки. Наследование через пластиды и митохондрии. Особенности организации генома митохондрий. Плазмогены. Цитоплазматическая мужская стерильность.

5.Закономерности изменчивости.
Классификация изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной фенотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости.
Ненаследственная изменчивость. Генетическая однородность материала как необходимое условие изучения модификационной изменчивости. Роль модификационной изменчивости в адаптации организмов.
Ненаследственная изменчивость как изменение проявления действия генов при реализации генотипа в различных условиях среды. Понятие о норме реакции. Математический метод как основной при изучении модификационной изменчивости. Нормальное распределение – ее главная закономерность. Константы вариационного ряда и их использование для выявления роли генотипа в определении нормы реакции.

Наследственная изменчивость.
Комбинативная изменчивость. Перекомбинация родительских задатков. Кроссинговер и комбинативная изменчивость.
Мутационная изменчивость. Понятие «мутация». Мутагены. Принципы классификации мутаций. Генеративные и соматические мутации. Классификация мутаций по изменению фенотипа – морфологические, биохимические, физиологические. Различие мутаций по их адаптивному значению: летальные, нейтральные и полезные мутации; относительный характер различий мутаций по их адаптивному значению.

Классификация мутаций по характеру изменений генотипа: генные, хромосомные, геномные, цитоплазматические.

- Генные (точковые) мутации, прямые и обратные. Типы геных мутаций. «Молчащая» мутация.
- Хромосомные мутации. Внутрихромосомные перестройки: нехватки (дефишенси и делеции), умножение идентичных участков (дупликации), инверсии. Межхромосомные перестройки – транслокации. Значение хромосомных перестроек в эволюции.
- Геномные мутации. Полиплоидия. Фенотипические эффекты полиплоидии. Искусственное получение полиплоидов. Значение полиплоидов и эволюция в селекции растений. Естественная и экспериментальная полиплоидия у животных. Анеуполиплоидия (гетероплоидия): нулисомики и моносомики, полисомики. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм. *Цитоплазматические мутации,* их природа и особенности.

6. Наследственные болезни.
Причины и характер протекания наследственных болезней. Генные болезни (болезни с аутосомно-доминантным типом наследования, аутосомно-рецессивным и Х-сцепленным с полом). Хромосомные болезни (синдром Дауна, «Кошачьего крика», синдром Патау и Эдвардса и другие). Болезни с наследственной предрасположенностью (моногенные и полигенные формы болезней).

Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений.
Генетика умственной отсталости. Эпидемиология. Этиология. Синдромы интеллектуальных нарушений (синдром Вильямся, Аспергера).

Генетика сенсорных нарушений.
Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования нарушений слуха. Синдромальные нарушения слуха и сложного сенсорного дефекта. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения и сложных дефектов. Форма детской слепоты и слабовидения. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений детей.
Ринолалия. Дислалия. Расстройство экспрессивной речи. Расстройство импрессивной речи. Специфическая задержка чтения. Расстройство письма. Заикание. Речевые расстройства при РДА. Речевые расстройства при шизофрении. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболевания обмена веществ.

Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.
Типы наследования деформаций позвоночника. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы. Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы с поражением двигательной сферы. Нарушение опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.

Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения.
Нарушение поведения при шизофрении, аффективных расстройств, эпилепсии. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях. Синдром дефицита внимания и гиперактивности.

7.Методы исследований генетики человека.
Клинико-генеалогический метод:составление родословной. Анализ родословной.
Цитогенетический метод: методы анализа хромосом.
Близнецовый метод. Антропогенетические методы: антропометрия, дерматоглифика.
Иммуногенетический метод. Популяционно-генетический метод.

8. Медико-генетическое консультирование.
Медико-генетическое консультирование – как профилактика наследственной патологии. Цель консультирования. Задачи консультирования. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию. Пренатальная диагностика и ее методы. Расчеты риска. Профилактика и лечение наследственных и приобретенных заболеваний.

4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единицы (72 часа).
Семестры: 1