

Учреждение образования
«Белорусский государственный педагогический университет
имени Максима Танка»

Институт повышения квалификации и переподготовки

УТВЕРЖДАЮ
Директор ИПКиП БГПУ


В. Шеститко



Рег. № УД 2016/Упр.П

УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

«Основы генетики человека»

специальности переподготовки

1-03 03 71 Логопедия (квалификация: учитель-логопед)

в соответствии с типовым учебным планом переподготовки,
утвержденным 01.08.2016 рег. № 25-13/195

РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

Минск, 2016

Разработчик программы:

В.В.Радыгина, доцент кафедры педагогики и психологии непрерывного образования факультета переподготовки специалистов образования ИПКиП БГПУ, кандидат биологических наук, доцент.

Рекомендована к утверждению:

кафедрой педагогики и психологии непрерывного образования
протокол заседания от 26.10.2016 № 11

Советом ИПКиП БГПУ
протокол заседания от 01.11.2016 № 8

ВВЕДЕНИЕ

Программа дисциплины «Основы генетики человека» (44 часа) предназначена для слушателей специальностей переподготовки 1-03 03 71 Логопедия.

Правильная организация учебно-воспитательного процесса, его эффективность и разработка мер профилактики отклонений в развитии в значительной мере зависит от понимания генотип-средовых взаимодействий в онтогенезе. Адекватная оценка функциональных возможностей аномальных органов и всего организма в целом невозможна без глубокого понимания причин и механизмов формирования первичной и вторичной патологии, приводящих к интеллектуальной, сенсорной, речевой, двигательной или эмоциональной недостаточности.

Цель дисциплины: научить слушателей пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; интегрировать генетические знания в профессиональное мышление будущих учителей-дефектологов, что необходимо для эффективной разработки психолого-педагогических коррекционных мероприятий.

Задачи дисциплины:

- сформировать знания об уровнях организации наследственного материала, о цитологических основах наследственности, об изменчивости;
- раскрыть генетические и фенотипические особенности наследственных болезней, приводящих к нарушению речи, интеллекта, слуха, зрения, опорно-двигательной системы;
- сформировать знания о генетической и средовой изменчивости в формировании фенотипического разнообразия психофизиологических особенностей человека;
- сформировать умения осуществлять мероприятия, направленные на предупреждение генетических нарушений.

Методы и средства обучения: словесные, наглядные, практические, частично-поисковые методы; учебники и учебные пособия, хрестоматии, раздаточный материал, таблицы, рисунки, аудиовизуальные средства.

Слушатели должны знать:

- методы исследования генетики человека;
- строение и функции белка, ДНК, РНК;
- способы кодирования генетической информации;
- закономерности наследования признаков;
- типы изменчивости;
- хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом и половых хромосом;
- генные болезни аутосомно-доминантного типа, аутосомно-рецессивного типа наследования, генные болезни, сцепленные с полом;
- классификацию наследственных болезней;
- основные принципы генетического консультирования;
- показания для пренатальной диагностики.

Слушатели должны уметь:

- составлять генеалогическое древо, устанавливать тип наследования изучаемого признака (заболевания), устанавливать генотипы членов родословной;
- моделировать процессы биосинтеза белка (транскрипцию, трансляцию);
- устанавливать вероятность рождения ребенка с изучаемым генетическим заболеванием (подчиняющимся законам наследования признаков Г. Менделя).

Форма текущей аттестации – зачет.

РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

Тема 1. История развития генетики как фундаментальной науки. Современные методы исследования генетики человека

Общее представление о генетике как о науке. Основные этапы развития генетики: классический период (этапы менделизма и хромосомной теории наследственности); этап молекулярной генетики; исследования в области генетики человека.

Методы исследования генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический.

Тема 2. Основы молекулярной генетики

Строение и функции белка. Структурная модель ДНК Дж. Уотсона и Ф. Крика. Биосинтез белка: транскрипция, трансляция. Сравнительная характеристика ДНК и РНК. Генетический код. Свойства генетического кода. Цитологические основы наследственности.

Тема 3. Закономерности наследования признаков

Наследование при моногибридном скрещивании и закон расщепления. Дигибридное скрещивание и закон независимого распределения. Множественный аллелизм и наследование групп крови.

Тема 4. Изменчивость

Классификация изменчивости. Модификационная изменчивость и ее типы. Генотипическая изменчивость и ее типы. Мутагены и мутагенез. Классификация мутаций на хромосомном уровне.

Тема 5. Наследственные болезни и их классификация

Определение понятий наследственной и врожденной болезни. Классификация наследственных болезней по типу мутации: геномные, структурные, генные. Классификация наследственных болезней по типу наследования: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, сцепленные с полом. Болезни с наследственной предрасположенностью.

Тема 6. Хромосомные болезни

Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса). Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом (с. Шерешевского-Тернера, XXX-синдром, с. Клайнфельтера, с. ХУУ). Хромосомные болезни, обусловленные структурными мутациями (с. Кошачьего крика).

Тема 7. Наследственные генные болезни

Генные болезни аутосомно-доминантного типа наследования (с. Ваарденбурга, с. Марфана, с. Реклингхаузена). Генные болезни аутосомно-рецессивного типа наследования (фенилкетонурия,

гомоцистинурия, галактоземия, с. Ушера). Генные болезни сцепленные с полом (с. Мартина-Белла, с. Дюшена).

Тема 8. Диагностика и профилактика наследственных болезней

Методы диагностики наследственных болезней. Пренатальная (дородовая) диагностика. УЗИ как просеивающий и уточняющий метод. Амниоцентоз и биопсия хориона. Просеивающие методы пренатальной диагностики. Показания к пренатальной диагностике.

Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование, его этапы, эффективность. Принципы расчета генетического риска.

РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО ИЗУЧЕНИЯ

1. Классификация наследственных болезней (*осн.*: [3]; *доп.*: [6]).
2. Основные принципы генетического консультирования (*осн.*: [1]; *доп.*: [9]).
3. Показания для пренатальной диагностики. Пренатальная диагностика (*осн.*: [3]; *доп.*: [8]).

РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ

1. Основные этапы развития генетики.
2. Методы изучения генетики человека (цитогенетический, генеалогический).
3. Методы изучения генетики человека (близнецовый, биохимический).
4. Строение и функции белка.
5. Модель структуры молекулы ДНК Д. Уотсона, Ф. Крика.
6. Нуклеиновые кислоты (сравнительная характеристика ДНК и РНК).
7. Генетический код и его свойства.
8. Биосинтез белка: транскрипция, трансляция.
9. Закономерности наследования признаков при моногибридном скрещивании.
10. Закономерности наследования признаков при дигибридном скрещивании.
11. Множественный аллелизм. Наследование групп крови.
12. Классификация изменчивости. Ненаследственная изменчивость.
13. Классификация изменчивости. Наследственная изменчивость.
14. Мутагены и мутагенез.
15. Классификация наследственных болезней.
16. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса).
17. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями женских половых хромосом (с. Шерешевского-Тернера, XXX-синдром).
18. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями мужских половых хромосом (с. Клайнфельтера, с. ХУУ).
19. Хромосомные болезни, обусловленные хромосомными мутациями (синдром Кошачьего крика).
20. Генные болезни. Синдром Ваарденбурга.
21. Генные болезни. Синдром Марфана.
22. Генные болезни. Синдром Реклингхаузена.
23. Генные болезни. Фенилкетонурия.
24. Генные болезни. Гомоцистинурия.
25. Генные болезни. Галактоземия.
26. Генные болезни. Синдром Ушера.
27. Генные болезни. Синдром Мартина-Белла.
28. Генные болезни. Синдром Дюшена.
29. Основные принципы генетического консультирования.
30. Показания для пренатальной диагностики. Пренатальная диагностика.

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Основная:

1. Асанов, А. Ю. Медицинская генетика / А. Ю. Асанов, Н. П. Бочков, Н. А. Жученко. – М. : ГЭОТАР-мадиа, 2008. – 230 с.
2. Даливеля, О. В. Генетические нарушения и их проявление у лиц с особенностями психофизического развития / О. В. Даливеля, Л. М. Кукушкина. – Минск : БГПУ, 2009. – 64 с.
3. Радыгина, В. В. Основы генетики человека / В. В. Радыгина, О. В. Даливеля, В. Ф. Черник. – Минск : БГПУ, 2016. – 312 с.
4. Шевченко, В. А. Генетика человека : учеб. для студ. высш. учеб. заведений / В. А. Шевченко, Н. А. Топорина, Н. С. Стволинская. – Изд. 2-е, испр. и доп. – М. : Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004. – 240 с.

Дополнительная:

1. Асанов, А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития детей / А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, Н. С. Морозов. – М. : Академия, 2003. – 216 с.
2. Заяц, Р. Г. Основы общей и медицинской генетики / Р. Г. Заяц, И. В. Рачковская. – Минск : Вышэйшая школа, 2003. – 232 с.
3. Кукушкина, Л. М. Генетические и клинические особенности детей с нарушениями психофизического развития / Л. М. Кукушкина. – Минск : БГПУ, 2003. – 38 с.
4. Мастюкова, Е. М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е. М. Мастюкова, А. Г. Московкина. – М. : Владос, 2001. – 367 с.
5. Мутовин, Г. Р. Основы клинической генетики / Г. Р. Мутовин. – М. : Высшая школа, 2001. – 234 с.