

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
Учебно-методическое объединение по педагогическому образованию

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель Министра
образования Республики Беларусь
_____ А.Г.Баханович

Регистрационный № _____

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

**Примерная учебная программа по учебной дисциплине
для специальности
7-07-0114-01 Специальное и инклюзивное образование**

СОГЛАСОВАНО

Председатель учебно-методического
объединения по педагогическому
образованию

_____ А.И.Жук

СОГЛАСОВАНО

Начальник Главного управления
профессионального образования
Министерства образования
Республики Беларусь

_____ С.Н.Пищов

СОГЛАСОВАНО

Начальник Главного управления
воспитательной работы и
молодежной политики
Министерства образования
Республики Беларусь

_____ Э.В.Томильчик

СОГЛАСОВАНО

Проректор по научно-методической
работе Государственного учреждения
образования «Республиканский
институт высшей школы»

_____ И.В.Титович

Эксперт-нормоконтролер

СОСТАВИТЕЛЬ:

О.В.Даливеля, заведующий кафедрой педагогики и психологии инклюзивного образования Института инклюзивного образования учреждения образования «Белорусский государственный педагогический университет имени Максима Танка», кандидат биологических наук, доцент

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

Кафедра генетики Белорусского государственного университета (протокол № 18 от 18.05.2023);

А.А.Булойчик, ведущий научный сотрудник лаборатории генетической и клеточной инженерии государственного научного учреждения «Институт генетики и цитологии Национальной академии наук Беларуси», кандидат биологических наук

РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ В КАЧЕСТВЕ ПРИМЕРНОЙ:

Кафедрой педагогики и психологии инклюзивного образования Института инклюзивного образования учреждения образования «Белорусский государственный педагогический университет имени Максима Танка» (протокол № 13 от 11.05.2023);

Научно-методическим советом учреждения образования «Белорусский государственный педагогический университет имени Максима Танка» (протокол № 6 от 21.06.2023);

Научно-методическим советом по специальному и инклюзивному образованию учебно-методического объединения по педагогическому образованию (протокол № 10 от 27.06.2023)

Ответственный за редакцию: О.В.Даливеля

Ответственный за выпуск: О.В.Даливеля

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Примерная учебная программа по учебной дисциплине «Основы генетики человека» разработана для учреждений высшего образования Республики Беларусь в соответствии с требованиями образовательного стандарта специального высшего образования по специальности 7-07-0114-01 «Специальное и инклюзивное образование».

Учебная дисциплина «Основы генетики человека» является составной частью модуля «Медико-биологические основы специальной педагогики и психологии» и относится к циклу учебных дисциплин государственного компонента.

Цель учебной дисциплины – формирование профессиональных компетенций в области установления причин и механизмов возникновения хромосомных и наследственных генных болезней, планирования и реализации коррекционно-развивающей помощи с учетом прогноза наследственно обусловленных заболеваний органов слуха, зрения, интеллекта.

Задачи учебной дисциплины:

сформировать знания об уровнях организации наследственного материала, о цитологических основах наследственности, о причинах и механизмах мутационной изменчивости;

раскрыть генетические и фенотипические особенности наследственных болезней обмена, нервно-мышечной системы, органов зрения и слуха, других наиболее часто встречающихся хромосомных и наследственных генных болезней;

сформировать представления о генетических и фенотипических особенностях тяжелых, множественных нарушений в физическом и (или) психическом развитии;

сформировать знания о генетической и средовой изменчивости в формировании фенотипического разнообразия психологических и физиологических особенностей человека;

сформировать умения планировать и осуществлять мероприятия, направленные на профилактику и предупреждение возникновения хромосомных болезней;

сформировать умения организовывать коррекционно-развивающую работу с учетом психологической индивидуальности и прогноза развития обучающегося.

Учебная дисциплина «Основы генетики человека» составляет единый модуль с дисциплинами «Биологические основы психофизического развития», «Нейрофизиология и сенсорные системы» и «Клинические основы патологии психофизического развития», обеспечивая подготовку в области медико-биологических основ специальной педагогики и психологии, являющихся основанием для планирования и реализации коррекционно-педагогической помощи обучающимся с особенностями психофизического развития. Учебная дисциплина «Основы генетики человека» является необходимой базой для

изучения таких учебных дисциплин, как «Возрастная и педагогическая психология», «Дифференциальная диагностика нарушений развития», «Здоровьесберегающие технологии в образовании», «Альтернативная и дополнительная коммуникация», «Коррекционно-развивающая работа с детьми с тяжелыми, множественными нарушениями в физическом и (или) психическом развитии», «Профилактика и коррекция нарушений двигательной сферы и мобильности» и других.

В результате изучения учебной дисциплины студент должен

знать:

уровни организации наследственного материала, цитологические основы наследственности, причины и механизмы мутационной изменчивости;

закономерности наследования признаков;

наследственные болезни, сопровождающиеся нарушениями интеллектуального, сенсорного, речевого, психического и моторного развития;

факторы, формирующие межиндивидуальную вариативность конкретных психологических черт;

закономерности онтогенеза и возрастной динамики генотип-средовых отношений;

методы исследования генетики человека;

основные принципы генетического консультирования;

уметь:

моделировать процессы репликации ДНК, биосинтеза белка;

составлять генограммы, прогнозировать проявление наследственных болезней в потомстве;

устанавливать вероятность рождения ребенка с изучаемым генетическим заболеванием;

учитывать симптомы наследственных болезней при организации коррекционно-образовательного процесса и прогнозировать стратегию обучения в соответствии с их отдаленными последствиями;

владеть:

основами интерпретации кодов расстройств согласно Международной классификации болезней (МКБ-10) и степени нарушений здоровья согласно Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья;

навыками профилактики и предупреждение возникновения наследственных заболеваний.

Освоение учебной дисциплины «Основы генетики человека» должно обеспечить формирование **базовой профессиональной компетенции:** проектировать и реализовывать образовательный процесс с учетом медико-биологических, психологических, лингвистических основ педагогической деятельности; **специализированной компетенции:** проектировать образовательный процесс с обучающимися с особыми образовательными потребностями на основе системы медико-биологических, психологических,

лингвистических знаний и умений.

В рамках образовательного процесса по данной учебной дисциплине студент должен приобрести не только теоретические и практические знания, умения и навыки по специальности, но и развить свой ценностно-личностный, духовный потенциал, сформировать качества патриота и гражданина, готового к активному участию в экономической, производственной, социально-культурной и общественной жизни страны.

Всего на изучение учебной дисциплины «Основы генетики человека» отводится 100 часов, из них 42 часа – аудиторные. Примерное распределение аудиторных часов по видам занятий: лекции – 18 часов, практические – 24 часа.

Рекомендуемая форма промежуточной аттестации – зачет.

ПРИМЕРНЫЙ ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

№	Наименование темы	Всего аудиторных часов	из них	
			лекции	практические
1	Предмет и методы исследования генетики человека	4	2	2
2	Основы молекулярной генетики	4	2	2
3	Цитологические основы наследственности	2		2
4	Закономерности наследования признаков	6	2	4
5	Изменчивость	4	2	2
6	Основы психологической генетики	6	2	4
7	Наследственные болезни и их классификация	2	2	
8	Хромосомные болезни	4	2	2
9	Наследственные генные болезни	4	2	2
10	Генетические и фенотипические особенности сложных дефектов	4	2	2
11	Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней	2		2
Итого:		42	18	24

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО МАТЕРИАЛА

ТЕМА 1 Предмет и методы исследования генетики человека

Предмет и значение генетики человека. Место дисциплины в системе подготовки педагога специального и инклюзивного образования. Основные разделы современной генетики: общая генетика, генетика микроорганизмов, растений, животных, молекулярная генетика, медицинская генетика, психогенетика. Психогенетика как наука о соотносительной роли наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам. Развитие медицинской генетики.

Современные методы исследования генетики человека: генеалогический, близнецовый, дерматоглифический, цитогенетический, популяционный, биохимический, молекулярный. Области применения методов, их возможности, преимущества и ограничения.

ТЕМА 2 Основы молекулярной генетики

Основные функции и структура белка. Строение и функции нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Универсальность и видовая специфичность ДНК. Генетический код. Свойства генетического кода.

Матричные процессы в клетке. Репликация ДНК. Биосинтез белка. Транскрипция. Строение транскрипционной единицы. Современные представления о структуре генома эукариот. Организация промоторных и терминаторных участков. Экзон-интронная структура гена. Образование про-иРНК у эукариот. Процессинг и сплайсинг. Механизмы трансляции и его этапы.

Организация генов. Уровни упаковки генетического материала. Картирование хромосом. Генная инженерия, принципы, возможности и ограничения. Генная терапия и генодиагностика. Практическое использование достижений молекулярной генетики.

ТЕМА 3 Цитологические основы наследственности

Клеточный цикл. Митоз, как механизм бесполого размножения у эукариот. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток. Цитогенетическая характеристика мейоза. Принципиальные различия поведения хромосом в митозе и мейозе.

Цитогенетика человека. Индивидуальность и парность хромосом. Видовая специфичность числа и морфологии хромосом. Диплоидный набор хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Гаплоидный набор хромосом в половых клетках. Аутосомы и половые хромосомы. Кариотип человека.

ТЕМА 4 Закономерности наследования признаков

Понятие о генах и аллелях. Гомозиготность и гетерозиготность.

Аллелизм. Множественный аллелизм. Взаимодействие аллельных генов (доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование).

Закономерности наследования признаков: моно- и дигибридное скрещивание. Первый закон Менделя. Расщепление по фенотипу и генотипу во втором поколении. Второй закон Менделя. Цитологические основы моногибридного скрещивания. Анализирующее скрещивание. Промежуточное наследование. Наследование при дигибридном скрещивании. Третий закон Менделя. Цитологические основы независимого наследования признаков. Комбинативная изменчивость.

Закономерности наследования признаков: множественный аллелизм, сцепленное с полом наследование. Цитологические основы независимого наследования признаков. Наследование при взаимодействии неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Понятие аддитивного действия генов.

Генетика пола и сцепленное с полом наследование. Первичные и вторичные половые признаки. Хромосомное определение пола у человека. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование "крисс-кросс". Наследование ограниченных полом и зависимых от пола признаков.

ТЕМА 5 Изменчивость

Классификация изменчивости. Модификационная изменчивость. Фенотип как результат реализации генотипа в конкретных условиях среды. Норма реакции. Адаптивный характер модификационной изменчивости. Типы модификационных изменений. Механизмы модификации. Влияние воздействий факторов внешней среды на процесс онтогенеза. Мутагенез, тератогенез, канцерогенез. Морфозы, фенкопии.

Мутационная теория Гуго де Фриза. Принципы классификаций мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанные и индуцированные мутации. Классификация мутаций по характеру изменения генома. Генные мутации. Хромосомные мутации (абerrации). Классификация хромосомных мутаций. Внутрихромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, дефишенсии. Межхромосомные перестройки (транслокации). Геномные мутации. Полиплоидия. Анеуплоидия: моносомии, трисомии, полисомии.

ТЕМА 6 Основы психологической генетики

Соотносительная роль наследственности и среды в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам. Генетическая уникальность каждого человека. Человек как биосоциальный объект. Онтогенез как реализация генетической информации в ходе индивидуального развития в определенных условиях внешней и внутренней среды.

Основные методы психогенетики – приемных детей и близнецов.

Разлученные близнецы (монозиготные) как своеобразный критический эксперимент психогенетики. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Метод семей близнецов.

Нормальная изменчивость интеллекта и других когнитивных функций. Коэффициент интеллектуальности: возможности и ограничения. Межиндивидуальная изменчивость темперамента. Генетические и средовые детерминанты темперамента у детей младшего возраста: раннее проявление генетически заданной индивидуальности. Синдром трудного темперамента.

ТЕМА 7 Наследственные болезни и их классификация

Определение понятий наследственной и врожденной болезни. Термин «семейная болезнь». Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Понятие генетического груза.

Классификация наследственных генных заболеваний по характеру метаболических расстройств: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов. Классификация наследственных генных заболеваний по органно-системному признаку: нарушения кровеносной, эндокринной и других систем. Классификация наследственных генных заболеваний по типу наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный рецессивный и доминантный типы наследования.

Особенности проявлений наследственных болезней: семейный характер, хроническое и рецидивирующее течение, наличие специфических симптомов. Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам. Каталог наследственных генных болезней человека.

ТЕМА 8 Хромосомные болезни

Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе: летальный и отклонения в развитии. Генетические и фенотипические особенности синдромов, обусловленных аномалиями числа хромосом (геномные мутации). Жизнеспособность аутосомных трисомиков. Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.

Генетические и фенотипические особенности синдромов, обусловленных структурными аномалиями хромосом. Транслокационный тип болезни Дауна. Синдром «кошачьего крика», синдром Орбели.

Генетические и фенотипические особенности синдромов, обусловленных нарушениями в системе половых хромосом. Синдром Клайнфельтера. Синдром Шерешевского-Тернера, синдром дубль-У, трисомия Х. Мозаичные формы хромосомных болезней.

ТЕМА 9 Наследственные генные болезни

Наследственные генные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования: синдром Ваарденбурга, синдром Марфана, синдром Реклингхаузена.

Наследственные генные болезни с аутосомно-рецессивным типом

наследования: фенилкетонурия, галактоземия, гомоцистинурия, синдром Ушера.

Наследственные генные болезни, сцепленные с полом: синдром Мартина-Белла, синдром Дюшена.

Моногенные нарушения зрения. Катаракты. Пигментный ретинит. Ретинобластома.

Наследственная моносимптоматическая (изолированная) глухота и тугоухость. Типы браков и генотипы потомков. Ассортированные браки между глухими. Соотношение менделирующих форм врожденной нейросенсорной глухоты и тугоухости с различными типами наследования.

Генетические основы речевых расстройств. Речевые расстройства при моногенных синдромах. Наследственные формы ринолалии. Моногенные и полигенные модели невротического заикания. Мультифакториальное наследование специфических расстройств артикуляции. Частота наследственной отягощенности дисграфии.

ТЕМА 10 Генетические и фенотипические особенности сложных дефектов

Этиология сложных дефектов. Частота, типы наследования, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность сложных дефектов. Сложный сенсорный дефект слуха и зрения при синдромах Ушера, Маршалла. Сочетание сенсорных и пигментных нарушений при синдроме Ваарденбурга. Сочетание психического недоразвития с нарушениями зрения и слуха при синдромах Альпорта, Конейна. Сочетание психического недоразвития и речевых расстройств при синдроме Мартина-Белла. Интеллектуальная недостаточность, осложненная сенсорными нарушениями, при различных хромосомных синдромах и врожденных дефектах обмена. Медицинский, педагогический и социальный прогноз при синдромальных формах генетической природы.

Наследственно обусловленные формы психического дизонтогенеза: наследование легких форм умственной отсталости. Полигенное наследование легкой олигофрении. Этиология тяжелых форм умственной отсталости. Аутизм. Генетические модели наследуемости аутизма. Гетерогенность этиологии аутизма. Синдром дефицита внимания и гиперактивности.

ТЕМА 11 Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней

Принципы лечения наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое, хирургическое, профилактическое.

Профилактика наследственных болезней. Пренатальная (дородовая) диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы диагностики. Просеивающие и уточняющие методы пренатальной диагностики. Показания к пренатальной диагностике. Амниоцентез и биопсия хориона.

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

ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Бекиш, В. Я. Медицинская биология и общая генетика: учебник для студентов учреждений высшего образования по специальности стоматология : Учебник / В. Я. Бекиш, В. В. Бекиш. – 2-е изд., испр и перер. – Витебск: Издательство ВГМУ, 2020. – 400 с.
2. Борисова, Т. И. Генетика человека с основами медицинской генетики / Т.И.Борисова, Г.И. Чуваков. – М.: Издательство Юрайт, 2020. – 159 с.
3. Медико-биологические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: основы генетики человека [Электронный ресурс] : электрон. учеб.-метод. комплекс / сост. О. В. Даливеля, В. Ф. Черник // Белорус. гос. пед. ун-т. – Режим доступа: <http://elib.bspu.by/handle/doc/45799>. – Дата доступа: 21.05.2023.
4. Радыгина, В. В. Медико-биологические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. Основы генетики человека : учеб.- метод. пособие / В. В. Радыгина, О. В. Даливеля, В. Ф. Черник. – 2-е изд., испр. – Минск : Белорус. гос. пед. ун-т, 2017. – 12 с.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Даливеля, О. В. Генетические нарушения и их проявление у лиц с особенностями психофизического развития : учеб.-метод. пособие / О. В. Даливеля, Л. М. Кукушкина ; М-во образования РБ, БГПУ. – Минск, 2009. – 76 с.
2. Картель, Н. А. Генетика : энцикл. слов. / Н. А. Картель, Е. Н. Макеева, А. М. Мезенко ; Нац. акад. наук Беларуси, Ин-т генетики и цитологии. – Минск: Беларус. навука, 2011. – 992 с.
3. Мастюкова, Е. М. Основы генетики : Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие для студентов вузов / Е. М. Мастюкова, А. Г. Московкина ; под общ. ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М. : ВЛАДОС, 2005. – 368 с.
4. Основы генетики / У. Клаг, М. Р. Каммингс ; пер. с англ. А. А. Лушниковой, С. М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с.
5. Равич-Щербо, И. В. Психогенетика : учеб. для студентов вузов / И. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко ; под ред. И. В. Равич-Щербо. – М. : Аспект Пресс, 2004. – 448 с.
6. Снигур, Г. Л. Основы генетики человека / Г. Л. Снигур, Т. И. Щербакова, Э. Ю. Сахарова. – Волгоград Издательство ВолгГМУ, 2017. – 120 с.
7. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики / Е. К. Хандогина. – М.: Гэотар-Медиа, 2017. – 192 с.
8. Чаплинская, Е. В. Практические задания по медицинской биологии и общей генетике : пособие для студентов учреждений высш. образования, обучающихся по специальности 1-79-01 07 "Стоматология" / Е. В. Чаплинская [и др.] ; Белорус. гос. мед. ун-т, каф. биологии. - Минск : БГМУ, 2021. - 155 с.

РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ФОРМЫ И МЕТОДЫ ОБУЧЕНИЯ

Формы обучения – аудиторная (лекции и практические занятия) и внеаудиторная (самостоятельная) работа.

Основными методами обучения, отвечающими целям учебной дисциплины, являются:

методы проблемного обучения (эвристические методы, проблемное изложение, частично-поисковый и исследовательский методы);

интерактивные методы и метод проектов;

видеометод;

ретроспективная рефлексия.

Данные методы способствуют развитию самостоятельности и активности обучающихся, создают возможности для погружения в профессиональный контекст, анализа и решения значимых педагогических задач, формируют ценностно-смысловое отношение к деятельности педагогического работника специального и инклюзивного образования.

ПЕРЕЧЕНЬ РЕКОМЕНДУЕМЫХ СРЕДСТВ ДИАГНОСТИКИ

Для контроля качества усвоения знаний по учебной дисциплине рекомендуется использовать следующий диагностический инструментарий:

тесты учебных достижений;

решение компетентностно-ориентированных учебных задач;

защита выполненных на практических занятиях групповых и индивидуальных (разноуровневых) заданий;

устный экспресс-опрос во время проведения занятий;

письменный опрос;

оценка глоссария;

составление структурно-логических и блок-схем;

подготовка и защита рефератов, учебных сообщений, проектов;

зачет.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

При изучении учебной дисциплины «Основы генетики человека» рекомендуется использовать следующие формы самостоятельной работы студентов:

изучение материалов лекций с последующим самоконтролем; конспектирование первоисточников;

подготовка к практическим занятиям с привлечением рекомендованных литературных источников и выполнением практико-ориентированных заданий;

решение компетентностно-ориентированных задач по отдельным темам содержания учебной дисциплины;

подготовка рефератов, сообщений, проектов на основе информационных образовательных ресурсов (электронные учебники, электронные библиотеки и др.), их техническое оформление по установленным требованиям;

заполнение таблиц и составление структурно-логических схем по результатам изучения теоретического материала;

ведение терминологических словарей, составление глоссария;

анализ проблемных ситуаций; просмотр и анализ видеоматериалов;

выполнение заданий учебно-исследовательского характера, рефлексивных заданий.

Организация самостоятельной работы студентов направлена на ознакомление с основной и дополнительной литературой, конспектирование и анализ первоисточников, подготовку к практическим занятиям.