Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ганеев Винер Валиахметович
Должность: Директор
Дата подписания: 02.11.2026 15:05:15
Уникальный программный ключ:
fceab25d7092f3bff743e8ad3f8d57fddc1f5e66

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации

ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»

Бирский филиал

ФАКУЛЬТЕТ ПЕДАГОГИКИ

УТВЕРЖДАЮ:
Декан
подписано ЭЦП Ардеев Р.Г.
(подпись, инициалы, фамилия)

«26» 02 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Основы генетики человека
(наименование дисциплины)

ОПОП ВО программа бакалавриата
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
шифр и наименование направления подготовки (специальности)

направленность (профиль, специализация)

Логопедия
наименование направленности (профиля, специализации)

форма обучения
заочная
(очная, очно-заочная, заочная)

Бирск 2026 г.

Рабочая программа составлена на основании учебного плана основной профессиональной образовательной программы 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование профиль Логопедия, одобренного ученым советом Бирского филиала Уфимского университета науки и технологий (протокол №7 от 27.02.2026 г.) и утвержденного директором Бирского филиала 27.02.2026.

Зав.кафедрой кафедры биологии, экологии и химии *(наименование кафедры разработчика программы)*	*подписано ЭЦП*	Онина С.А.
Разработчик программы	*подписано ЭЦП*	Шахринова Н.В.
Руководитель образовательной программы	*подписано ЭЦП*	Калашникова О.Г.

1. Цель дисциплины. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы

1.1. Цель дисциплины

Цель изучения дисциплины: формирование у студентов систематизированных знаний о наследственных изменениях аномальных детей: интеллектуальных, речевых нарушениях, сенсорных дефектах, нарушениях опорно–двигательного аппарата; интеграция генетических знаний в профессиональное мышление будущих учителей-логопедов для эффективного их взаимодействия с врачами при разработке психолого–педагогических коррекционных мероприятий и при реализации образовательного процесса у лиц с ограниченными возможностями здоровья

1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы

Таблица 1. – Результаты обучения по дисциплине

Планируемые результаты освоения основной профессиональной образовательной программы (компетенции, закрепленные за дисциплиной)		Код и наименование индикатора достижения компетенции, закрепленного за дисциплиной
код компетенции	наименование компетенции	
ОПК-6	Способен использовать психолого-педагогические технологии в профессиональной деятельности, необходимые для индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе обучающихся с особыми образовательными потребностями	ОПК-6.1. Обладает знаниями индивидуальных и возрастных особенностей развития обучающихся, основ процессов индивидуализации обучения, развития, воспитания, психолого-педагогических технологии для индивидуализации процессов обучения, развития, воспитания, в том числе для обучающихся с особыми образовательными потребностями
		ОПК-6.2. Оценивает индивидуальные и возрастные особенности развития обучающихся, оперирует знаниями психолого-педагогических технологий и индивидуализации процессов обучения, развития, воспитания, в том числе для обучающихся с особыми образовательными потребностями
		ОПК-6.3. Использует индивидуальные и возрастные особенности развития обучающихся, психолого-педагогические технологии для индивидуализации обучения, развития, воспитания индивидуализации обучения, развития, воспитания, в том числе для обучающихся с особыми образовательными потребностями

2. Структура и трудоемкость дисциплины

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 2 зачетные единицы (з.е.), 72 академических часов.

Таблица 2 – Объем дисциплины

Виды учебной работы	Всего, часов	Количество часов в сессии
Общая трудоемкость дисциплины	72	6 сессия - 72
Контактная работа обучающихся с преподавателем по видам учебных занятий (всего)	10	6 сессия - 10
в том числе:		
лекции	4	6 сессия - 4
лабораторные занятия	0	
практические занятия	6	6 сессия - 6
Другие виды работ в соответствии с УП:		
контрольная работа	0	
консультации	0	
Самостоятельная работа обучающихся (всего)	62	6 сессия - 62
Из них:		
контроль	0	
ФКР:		
зачет	0	
зачет с оценкой	0.2	6 сессия - 1
курсовая работа (проект)	0	
экзамен	0	

3 Содержание дисциплины

Таблица 3 – Содержание дисциплины

№ п/п	Раздел (тема) дисциплины	Виды деятельности				Форма текущего контроля успеваемости
		Лек, час.	П, час.	ДЗ, час.	СРС, час.	
3 курс / 6 сессия						
1	Введение в генетику человека					
1.1	Особенности человека как объекта исследований. Классические методы генетики человека. Особенности человека как объекта исследований. Классические методы генетики человека (генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, популяционный). Общие типы наследования признаков человека (доминантное, рецессивное, сцепленное с полом, митохондриальное наследование).	1	2		8	Кейс-задания, Тестирование
1.2	Классификация и распространенность	1			10	Тестирование,

	наследственных заболеваний в человеческих популяциях. Введение в цитогенетику человека Кариотип человека. Хромосомные болезни: геномные мутации, аутосомные анеуплоидии, анеуплоидии по половым хромосомам, хромосомные перестройки. Синдромы «хрупких» хромосом. Структура половых хромосом, генетика пола человека					Кейс-задания
1.3	Международная программа Геном человека. Результаты, полученные по итогам программы				8	Тестирование
2	Наследственная патология и медико-генетическое консультирование					
2.1	Изменчивость. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Болезни с наследственным предрасположением. Генные мутации и генные наследственные болезни. Примеры генных наследственных болезней, характеристика отдельных форм. Наследственные формы интеллектуальных нарушений, речевых нарушений, нарушений опорно-двигательного аппарата, аномалий зрения и слуха. Болезни с наследственным предрасположением. Наследственные формы эмоционально-личностных расстройств	1			10	Кейс-задания, Тестирование
2.2	Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Механизмы геномных мутаций. Этиология и патогенез наиболее распространенных аутосомных хромосомных болезней (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса, с.«кошачьего крика»). Хромосомные аномалии в системе половых хромосом. Задачи и этапы медико-генетического консультирования.	1				Кейс-задания, Тестирование
2.3	Наследственная патология Моногенные болезни: генетика умственной отсталости, нарушений опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха. Примеры моногенных болезней, этиология и особенности наследования.		2		8	Кейс-задания, Тестирование
2.4	Эмоционально-личностные расстройства,		2		6	Кейс-задания,

	наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные болезни). Использование близнецового метода для доказательства наследственной предрасположенности к некоторым заболеваниям у человека. Генетические основы аномалий поведения. Роль наследственных факторов в этиологии речевых нарушений у детей.Расчет коэффициента наследуемости (%) для шизофрении, маниакально-депрессивного психоза, кори. Обсуждение вопросов генетики личностных особенностей, аномалий поведения, нарушений речи.					Тестирование
2.5	Механизмы возникновения и клиника наиболее известных хромосомных болезней Генетические механизмы, лежащие в основе образования зигот с полной трисомией по аутосомам и половым хромосомам, транслокационных вариантов хромосомных болезней и мозаицизма. Клинические проявления ряда хромосомных заболеваний, лабораторные методы их диагностики. Механизмы возникновения различных вариантов синдрома Дауна (регулярная трисомия, транслокационный вариант, мозаицизм). Определение хромосомных болезней по кариотипам больных.				8	Кейс-задания, Тестирование
3	Дифференцированный зачет			1	4	
Итого по 3 курсу 6 сессии		4	6	1	62	
Итого по дисциплине		4	6	1	62	

Таблица 4 – Практические (семинарские) занятия

№ п/п	Наименование семинарских и практических работ	Объем, час.

4. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Контрольные задания для проведения текущего контроля успеваемости

Тестовые задания

Описание тестовых заданий: тестовые задания включают тесты закрытого типа (с одним правильным ответом), тесты на установлении последовательности и на установление соответствия. Оценка за выполнение тестовых заданий выставляется на основании процента заданий, выполненных студентами в процессе прохождения промежуточного и рубежного контроля знаний

Тесты часть А1

1. Основные методы изучения генетики человека:

А) гибридологический;
Б) генеалогический;
В) клинический;
Г) пренатальный,
Д) морфологический.
2. Трудности изучения генетики человека:
А) большое количество хромосом;
Б) маленькая плодовитость;
В) невозможно формировать необходимую схему брака;
Г) все ответы верны.
3. Основным методом генетики человека является:
А) исторический;
Б) гибридологический;
В) генеалогический;
Г) морфологический.

Тесты часть А2

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….

Методические материалы, определяющие процедуру оценивания выполнения тестовых заданий

Описание методики оценивания выполнения тестовых заданий: оценка за выполнение тестовых заданий ставится на основании подсчета процента правильно выполненных тестовых заданий.
Критерии оценки (в баллах*)*:
- **9-10** баллов выставляется студенту, если процент правильно выполненных тестовых заданий составляет 81 – 100 %;
- **7-8** баллов выставляется студенту, если процент правильно выполненных тестовых заданий составляет 61 – 80 %;
- **4-6** баллов выставляется студенту, если процент правильно выполненных тестовых заданий составляет 41 – 60 %;

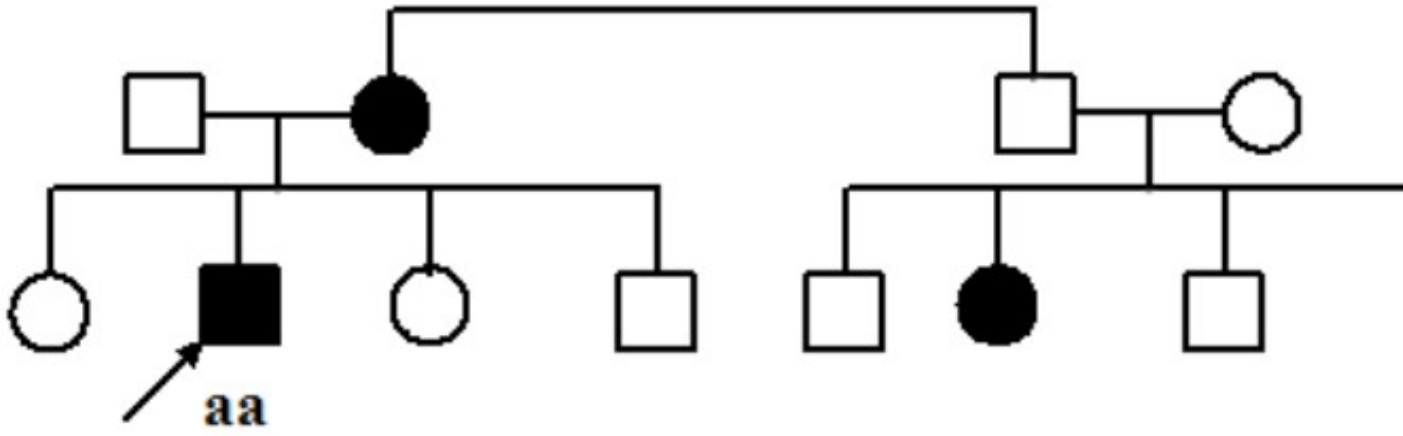
- **до 4** баллов выставляется студенту, если процент правильно выполненных тестовых заданий составляет 40 %;

Кейс-задания

Описание кейс-заданий: кейс-задание представляет собой ситуационную задачу, требующую осмысления, анализа, а затем решения. Решение кейс-задания должно быть аргументированным, содержать пояснения.

Кейс-задания часть А

1. Определите характер наследования (доминантный или рецессивный) аутосомного признака, запишите генотипы всех членов родословной, приведенной на рис



Методические материалы, определяющие процедуру оценивания выполнения кейс-заданий

Описание методики оценивания: при оценке решения кейс-задания наибольшее внимание должно быть уделено тому, насколько полно раскрыто содержание материала, четко и правильно даны ли определения, раскрыто содержание понятий, верно ли использованы научные термины, использованы ли аргументированные доказательства, опыт деятельности, использованы ли ранее приобретенные знания, раскрыты ли причинно-следственные связи, насколько высок уровень умения оперирования научными категориями, анализа информации, владения навыками практической деятельности.
Критерии оценки (в баллах) (должны строго соответствовать рейтинг плану по макс. и мин. колич. баллов и только для тех, кто учится с использованием модульно-рейтинговой системы обучения и оценки успеваемости студентов):
- **2** балла выставляется студенту, если задание грамотно проанализировано, установлены причинно-следственные связи, демонстрируются умения работать с источниками информации, владение навыками практической деятельности, найдено оптимальное решение кейс-задание;
- **1** балл выставляется студенту, если задание проанализировано поверхностно, не установлены причинно-следственные связи, демонстрируются слабые умения работать с источниками информации, неуверенное владение навыками практической деятельности, найдено решение кейс-задания, но имеет значительные недочеты;
- **0** баллов выставляется студенту, если задание не проанализировано, не установлены причинно-следственные связи, демонстрируется отсутствие умения работать с источниками информации, не сформированы навыки практической деятельности, решение кейс-задания не найдено.

Конспект

написать конспект лекции Генетические механизмы, лежащие в основе образования зигот с полной трисомией по аутосомам и половым хромосомам, транслокационных вариантов хромосомных

болезней и мозаицизма. Клинические проявления ряда хромосомных заболеваний, лабораторные методы их диагностики. Механизмы возникновения различных вариантов синдрома Дауна (регулярная трисомия, транслокационный вариант, мозаицизм). Определение хромосомных болезней по кариотипам больных.

Методические материалы, определяющие процедуру оценивания конспекта

Описание методики оценивания: при оценке написания студентом *конспекта* максимальное внимание следует уделять следующим аспектам: насколько полно в раскрыто содержание материала, четко и правильно даны определения, раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; демонстрируются высокий уровень умения оперировать научными категориям и понятиями, анализировать теоретическую и практическую информацию; объем текста оптимальный; логическое построение и связность текста, полнота и глубина изложения материала (наличие ключевых положений, мыслей), визуализация информации как результат ее обработки (таблицы, схемы, рисунки), оформление (аккуратность, соблюдение структуры оригинала).

Критерии оценки (в баллах) (должны строго соответствовать рейтинг плану по макс. и мин. колич. баллов и только для тех, кто учится с использованием модульно-рейтинговой системы обучения и оценки успеваемости студентов):

– на 5 баллов оцениваются конспекты, содержание которых основано на глубоком и всестороннем знании темы, изученной литературы, изложено логично, аргументировано и в полном объеме. Основные понятия, выводы и обобщения сформулированы убедительно и доказательно. полно раскрыто содержание материала; четко и правильно даны определения, раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; демонстрируются высокий уровень умения оперировать научными категориями, анализировать информацию, владение навыками практической деятельности; объем текста оптимальный, текст построен логично и последовательно, материал рассмотрен полно и глубоко (наличие ключевых положений, мыслей), используются элементы визуализация информации как результат ее обработки (таблицы, схемы, рисунки), оформление аккуратное.

– на 4 балла оцениваются конспекты, в которых раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; но в определении понятий допущены неточности, имеются незначительные нарушения в последовательности изложения; небольшие недостатки при использовании научных терминов; объем текста оптимальный, текст построен логично, ключевые положения не все выделены достаточно четко, оформление аккуратное.

– на 3 балла оцениваются конспекты, в которых отражено, только основное, но непоследовательное содержание материала; определения понятий недостаточно четкие; уровень умения оперировать научными категориями, анализировать информацию невысокий, наблюдаются пробелы и неточности; имеются значительные пробелы в изложении материала, выводы слабо аргументированы, в содержании допущены теоретические ошибки. Объем текста очень небольшой или наоборот превышает требуемый, ключевые положения не выделены. Имеются недочеты в оформлении.

– на 1-2 балла оцениваются конспекты, в которых не изложено основное содержание материала, изложение фрагментарное, не последовательное; определения понятий не четкие; уровень умения оперировать научными категориями, анализировать информацию, владения навыками практической деятельности очень низкий. Имеются недочеты в оформлении.

Дифференцированный зачет

Примерные вопросы к дифзачету, 3 курс / 6 сессия

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.

Методические материалы, определяющие процедуру оценивания выполнения дифференцированного зачета

Критерии оценки
5 баллов выставляется студенту, если: в ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.
4 балла выставляется студенту, если: основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала.
Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.
3 балла выставляется студенту, если: тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительное
умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.
0-2 балла выставляется студенту, если: тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Задания для проведения промежуточной аттестации обучающихся

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме:
6 сессия - дифзачет.

Проверяемыми на промежуточной аттестации элементами содержания являются темы дисциплины.

Для проверки *знаний* используются вопросы и задания в различных формах.

Умения, навыки (или опыт деятельности) и компетенции проверяются с помощью компетентностно-ориентированных задач (ситуационных, производственных или кейсового характера) и различного вида конструкторов.

Все задачи являются многоходовыми. Некоторые задачи, проверяющие уровень сформированности компетенций, являются многовариантными. Часть умений, навыков и компетенций прямо не отражена в формулировках задач, но они могут быть проявлены обучающимися при их решении.

В каждый вариант включаются задания по каждому проверяемому элементу содержания во всех перечисленных выше формах и разного уровня сложности. Такой формат позволяет объективно определить качество освоения обучающимися основных элементов содержания дисциплины и уровень сформированности компетенций.

5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

5.1. Основная учебная литература

1. •Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие / Н.А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009. - 192 с. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726

5.2. Дополнительная учебная литература

1. Равич-Щербо, И.В. Психогенетика : учебник / И.В. Равич-Щербо, Т.М. Марютина, Е.Л. Григоренко. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Аспект Пресс, 2008. - 448 с. . - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=104547 В ЭЛЕКТРОННОЙ ФОРМЕ Проверено
2. Основы генетики : учеб. для студ. учреждений высш. проф. образования / А. Ю. Асанов , Н. С. Демикова , В. Е. Голимбет ; под ред. А.Ю. Асанова .— Москва : Академия, 2012 .— 181 с. Проверено

5.3. Другие учебно-методические материалы

6. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://elibrary.ru/.
2. Электронная библиотечная система «Лань» [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://e.lanbook.com/.
3. Университетская библиотека онлайн biblioclub.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/.
4. Электронная библиотека УУНиТ [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://elib.bashedu.ru/.
5. Российская государственная библиотека [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://www.rsl.ru/.
6. Национальная электронная библиотека [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://xn--90ax2c.xn--p1ai/viewers/.

7. Национальная платформа открытого образования npoed.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://npoed.ru/.
8. Электронное образование Республики Башкортостан [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://edu.bashkortostan.ru/.
9. Информационно-правовой портал Гарант.ру [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://www.garant.ru/.

Программное обеспечение

1. LIBREOFFICE - Договор №0301400003023000002 от 14.03.2023 (бессрочный)
2. Операционная система Astra Linux - Договор 0301400003023000002 от 14 марта 2023 бессрочно
3. Браузер Google Chrome - Бесплатная лицензия https://www.google.com/intl/ru_ALL/chrome/privacy/eula_text.html

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

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	Вид занятий	Наименование оборудования, программного обеспечения
Аудитория 106(ФМ)	Семинарская, Для консультаций, Для контроля и аттестации, Для практических занятий	Мебель, плакат, телевизор.
Аудитория 106а(ФМ)	Для хранения оборудования	Компьютер. Программное обеспечение 1. LIBREOFFICE 2. Операционная система Astra Linux
Аудитория 209(ФМ)	Лекционная	Доска, мебель, проектор.
Аудитория 29(БФ)	Семинарская, Для контроля и аттестации	Доска, проектор, экран.
Аудитория 306(ФМ)	Лекционная, Семинарская, Для консультаций, Для контроля и аттестации, Для практических занятий	Доска, мебель, моноблок, проектор. Программное обеспечение 1. LIBREOFFICE 2. Операционная система Astra Linux 3. Браузер Google Chrome
Аудитория 404(ФМ)	Семинарская, Для контроля и аттестации, Для лабораторных занятий, Для практических занятий	Компьютер, мебель, проектор, телевизор, экран. Программное обеспечение 1. LIBREOFFICE 2. Браузер Google Chrome

Читальный зал(ФМ)	Для самостоятельной работы	Компьютер, ксерокс, принтер. Программное обеспечение 1. LIBREOFFICE 2. Операционная система Astra Linux