

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Самарский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра неврологии и нейрохирургии

«СОГЛАСОВАНО»

Проректор по учебно-методической
работе и связям с общественностью
профессор Т. А. Федорина

«26» 06 2017 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Председатель ЦКМС
Первый проректор - проректор
по учебно-воспитательной
и социальной работе
профессор Ю. В. Шукин



«28» 06 2017 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

ПСИХОГЕНЕТИКА

Б.1.Б.33

Рекомендуется для направления подготовки

КЛИНИЧЕСКАЯ ПСИХОЛОГИЯ 37.05.01

Уровень высшего образования **Специалитет**

Квалификация (степень) выпускника **Клинический психолог**

Факультет медицинской психологии

Форма обучения очная

СОГЛАСОВАНО
Декан факультета
медицинской психологии
доцент
Е.В. Захарова

«26» 06 2017 г.

СОГЛАСОВАНО
Председатель
методической комиссии
по специальности
«Клиническая
психология»
профессор
О.С. Ковшова

«26» 06 2017 г.

Самара 2017

Программа рассмотрена и
одобрена на заседании
кафедры неврологии и
нейрохирургии (протокол
№ от 26.06.17
Заведующая кафедрой
профессор
И. Е. Повереннова

«26» 06 2017 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВПО по направлению подготовки 37.05.01 Клиническая психология, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации (12.09.2016 г. N 1181)

Составители:

доцент кафедры неврологии и нейрохирургии, д.м.н. Романова Т.В.
доцент кафедры неврологии и нейрохирургии, к.м.н. Якунина А.В.

Рецензенты:

Заведующий кафедрой нервных болезней ГБОУ ВПО «Саратовский государственный медицинский университет им.В.И.Разумовского» Минздравсоцразвития РФ д.м.н., профессор И.И.Шоломов

Заведующая кафедрой медицинской генетики и нейрофизиологии ГБОУ ВПО «КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Минздравсоцразвития России, д.м.н., профессор Н.А. Шнайдер

Планируемые результаты обучения по дисциплине

Целью освоения дисциплины «Психогенетика» студентами факультета медицинской психологии является формирование и развитие компетенций будущих специалистов, позволяющих сформировать высокопрофессиональный подход к проблеме наследственных и врожденных нарушений психо-физического развития, проблемам влияния наследственного и средового факторов в формировании индивидуальных различий по психологическим и психофизиологическим признакам.

Основными **задачами** дисциплины являются:

1. Ознакомление студентов с основными теориями психогенетики, историей ее развития, современными достижениями.
2. Освоение базовых методов психогенетики, в преломлении к работе клинического психолога.
3. Формирование у студентов навыков распознавания и дифференцировки интеллектуальных нарушений у детей и взрослых в рамках врожденных, наследственных и приобретенных заболеваний головного мозга.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих **общекультурных компетенций**:

- способность к абстрактному мышлению, анализу и синтезу (**ОК-1**).

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- элементарные основы общей генетики; понятия «ген», «генотип», «фенотип», законы Менделя, типы наследования и закономерности их передачи; генетические основы простых качественных признаков;
- генетические основы количественной изменчивости; фенотипическую структуру популяции и математическое моделирование;
- основы биометрической генетики; экспериментальные методы в психогенетике;
- психогенетическое исследование нормальной вариативности; роль наследственности и среды в индивидуальном развитии;
- психогенетику в психопатологии; психогенетические исследования нарушенного поведения;
- клинику основных заболеваний головного мозга, сопровождающихся когнитивными нарушениями

Уметь:

- провести клинико-генеалогическое исследование, составить родословную, определить тип наследования;
- провести простейшие биометрические исследования;
- проанализировать психогенетические методы исследования: методы сбора информации, первичная обработка и интерпретация;
- оценить роль наследственности и среды в индивидуальном развитии;

- распознавать основные заболевания нервной системы, сопровождающиеся когнитивными нарушениями.

Владеть:

- навыками составления родословной и примерного генеалогического анализа;
- проведением первичного синдромального анализа и психометрического тестирования.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина «Психогенетика» в рамках базовой части БЛОКА 1 «Дисциплины, модули» ФГОС ВО и изучается в третьем семестре.

Предшествующими, на которых непосредственно базируется дисциплина «Психогенетика», являются: история, философия, профессиональная этика, логика, иностранный и латинский языки, анатомия ЦНС, антропология, нейрофизиология, концепции современного естествознания, статистические методы в математике, общая психология.

Параллельно с дисциплиной «Психогенетика» изучаются: математические методы в психологии, социология, социальная психология, общая психология, психология развития и возрастная психология.

Дисциплина «Психогенетика» является **основополагающей** для освоения следующих дисциплин: педагогическая психология, социальная психология, нейропсихология, психология здоровья, нарушение психологического развития в детском и подростковом возрасте.

Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единицы.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		III
Контактная работа обучающихся с преподавателем Аудиторные занятия (всего)	36	36
В том числе:		
Лекции (Л)	10	10
Практические занятия (ПЗ)	26	26
Семинары (С)		
Лабораторные работы (ЛР)		
Самостоятельная работа (всего)	36	36
В том числе:		
Подготовка к практическим занятиям	27	27
Подготовка к рубежному контролю	9	9
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	Зачет	Зачет
Общая трудоемкость:		
часов	72	72
зачетных единиц	2	2

4. Содержание дисциплины

4.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела	Коды компетенций
1	2	3	4
1.	Раздел 1. Предмет и методы психогенетики	Введение в психогенетику. История психогенетики как науки. Евгеника. Интерпретация межгрупповых различий. Понятие признака. Понятие популяции в биологии и генетике. Различные виды изменчивости. Основные методы психогенетики. Популяционный метод исследования, генеалогический метод,	ОК-1

		<p>метод приемных детей и метод близнецов. Классификация признаков в зависимости от характера изменчивости. Генеалогический метод.</p>	
2.	<p>Раздел 2. Психогенетические основы нормальной вариативности</p>	<p>Генетическая основа простых количественных и качественных признаков. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Молекулярные основы наследственности. Концепция нормы реакции и развитие. Психогенетика развития. Психогенетические исследования нормальной вариативности. Генотип-средовое взаимодействие и его вклад в изменчивость.</p>	ОК-1
3.	<p>Раздел 3. Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития.</p>	<p>Межиндивидуальная вариативность интеллекта. Психометрическая модель интеллекта. Интеллектуальные тесты. Коэффициент интеллекта (IQ). Общий интеллектуальный фактор (фактор g). Роль наследственности и внешней среды в формировании интеллекта. Генные и хромосомные болезни, сопровождающиеся отставанием умственного развития и нарушением интеллекта. Психогенетические исследования черт темперамента. Психогенетические исследования формирования личности, психогенетическое</p>	ОК-1

		исследование нарушенного поведения.	
--	--	-------------------------------------	--

4.2. Разделы дисциплины и виды занятий

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы					Всего час.
		аудиторная				Внеаудиторная	
		Лекц	Практ. занятия	Се м	Лаб зан.		
1.	Раздел 1. Предмет и методы психогенетики.	4	10	-	-	13	27
2.	Раздел 2. Психогенетические основы нормальной вариативности.	2	8	-	-	11	21
3.	Раздел 3. Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития.	4	8	-	-	12	24
	ИТОГО:	10	26			36	72

5. Тематический план лекций

№ п/п	Раздел дисциплины	Тематика лекции	Трудоемкость
1.	Раздел 1. Предмет и методы психогенетики	Лекция 1. Введение в предмет. История психогенетики.	2
		Лекция 2. Методы психогенетики	2
2.	Раздел 2. Психогенетические основы нормальной вариативности	Лекция 3. Психогенетические основы нормальной вариативности	2
3.	Раздел 3. Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития.	Лекция 4. Формы нарушения интеллектуального развития	2
		Лекция 5. Психогенетика и психопатология	2

Итого:	10
--------	----

6. Тематический план практических занятий

№ раздел а	Раздел дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Формы контроля		Труд о-ем кость (час.)
			текущего	рубеж ного	
1.	Предмет и методы психогенетики.	ПЗ 1. Введение в психогенетику.	Устный опрос		2
		ПЗ 2. Интерпретация межгрупповых различий.	Устный опрос		2
		ПЗ 3. Основные методы психогенетики.	Устный опрос		2
		ПЗ 4. Генеалогический метод.	Устный опрос Контрольна я работа		2
		ПЗ 5. Генеалогический и сегрегационный анализ родословных.	Устный опрос	Защита родос ловной	2
2.	Психогенетичес кие основы нормальной вариативности	ПЗ 6. Генетическая основа простых качественных признаков.	Устный опрос Написание карты фенотипа		2
		ПЗ 7. Генетическая основа количественных признаков.	Устный опрос Тестирован ие		2
		ПЗ 8. Генотип- средовое взаимодействие и его вклад в изменчивость.	Устный опрос		2
		ПЗ 9.	Устный	Защита	2

		Психогенетическое исследование нормальной вариативности.	опрос	рефератов	
3.	Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития.	ПЗ 10. Межиндивидуальная вариативность интеллекта.	Устный опрос		2
		ПЗ 11. Роль наследственности и внешней среды в формировании интеллекта.	Устный опрос		2
		ПЗ 12. Генные и хромосомные болезни, сопровождающиеся отставанием умственного развития и нарушением интеллекта.	Устный опрос		2
		ПЗ 13. Факторно-аналитический подход к изучению личности.	Устный опрос	Защита рефератов	2
Итого					26

7. Лабораторный практикум.

Не предусмотрен

8. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающегося

8.1. Содержание самостоятельной работы

№ п/п	Раздел дисциплины	Наименование работ	Трудоёмкость (час)
1.	Раздел 1. Предмет и	Подготовка к практическим занятиям на основе учебного и лекционного материала.	10

	методы психогенетик и	Расчетно-графическая работа: составление учебной родословной на примере своей семьи. Примерный генеалогический анализ составленной родословной.	3
2.	Раздел 2. Психогенетические основы нормальной вариативности	Подготовка к практическим занятиям на основе учебного и лекционного материала	8
		Подготовка реферата на тему история и основные направления психогенетических исследований	3
3.	Раздел 3. Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития	Подготовка к практическим занятиям на основе учебного и лекционного материала	9
		Подготовка реферата на тему наследственное заболевание нервной системы, сопровождающееся нарушением интеллектуального развития	3
Итого			36

8.2. Тематика курсовых проектов (работ) и реферативных работ

Темы реферативных работ Раздел 2

1. Исследования Д.К. Беляева в области генетики поведения.
2. В.П. Эфроимсон (представления о генетике этики и эстетики)
3. Генетика гениальности. Современные представления.
4. Генетика алкоголизма.
5. Психогенетические исследования дислексии.
6. История психогенетических исследований преступности.
7. Алкоголизм: история психогенетических исследований.
8. История психогенетики нарушенного поведения.
9. Психические заболевания и наследственность.
10. Евгеника и неоевгеника.
11. Девиантное поведение и наследственность. Наследуется ли преступность?
12. Основные результаты психогенетических исследований личностных свойств.
13. Возможность оценки предрасположенности в психогенетических исследованиях.
14. Предпосылки возникновения психогенетики.
15. Общая и индивидуальная среда.

Темы реферативных работ Раздел 3

1. Н.К. Кольцов и его программа изучения генетики поведения человека.
2. Результаты психогенетических исследований свойств темперамента.
3. Результаты психогенетических исследований когнитивной сферы.
4. Синдром Дауна. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей
5. Синдром Патау. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей
6. Синдром Эдвардса. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей
7. Синдром «кошачьего крика». Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей
8. Синдром Мартина-Белла. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей
9. Фенилкетонурия. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей.
10. Врожденный гипотиреоз. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей.
11. Синдром Вильямса. Проявления. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей.
12. Хорея Гентингтона. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей.
13. Болезнь Вильсона-Коновалова. Причины возникновения. Роль клинического психолога в работе с пациентами и его семьей.
14. Психогенетические исследования нарушений когнитивных функций.

8.2. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Данный раздел рабочей программы разрабатывается в качестве самостоятельного документа «Методические рекомендации для студента» в составе УМКД дисциплины «Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия».

9. Ресурсное обеспечение дисциплины.

9.1. Основная литература

№	Наименование	Авторы	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				В библиотеке	На кафедре
1.	Клиническая генетика. Учебник	Бочков Н.П.	М.: ГЭОТАР-МЕД, 2015.	3 ЭБС «Консультант студента»	1

2.	Психогенетика.	Равич-Щербо И.В., Маротина Т.М., Григоренко Е.Л.	М.: Аспект-Пресс, 2008.	ЭБС «Консультант студента»	1
----	----------------	--	-------------------------------	-------------------------------	---

9.2. Дополнительная литература:

№	Наименование	Авторы	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				В библиотеке	На кафедре
1.	Медицинская генетика: Учебное пособие	Акуленко Л.В.	М.: ГЭОТАР-МЕД, 2015	3 ЭБС «Консультант студента»2	ЭБС «Консультант студента»1

9.3 Программное обеспечение

Операционные системы Windows XP, Windows Vista Home;
Microsoft Office Word XP, Microsoft Office Word 2007;
Microsoft Office Power Point XP, Microsoft Office Power Point 2014;
Microsoft Office Excel 2014

9.4 Ресурсы информационно-телекоммуникативной сети

«Интернет»:

Ресурсы открытого доступа:

1. Поисковая система Google Scholar
2. <http://www.jurpsy.ru/> - официальный сайт МГППУ, включающий множество электронных материалов по юридической, судебной и клинической психологии.
3. <http://www.pedlib.ru/> - сайт, предоставляющий в открытом доступе учебные пособия по психологии, как общей, так и специальной психологии, медицине и педагогике.
4. <http://www.koob.ru/> - сайт, предоставляет возможность в открытом доступе читать и скачивать пособия по всем разделам психологии, включая и специальную, а также литературу по психиатрии.

Информационно-образовательные ресурсы:

1. Официальный сайт Министерства образования и науки Российской Федерации
2. Федеральный портал "Российское образование"
3. Информационная система "Единое окно доступа к образовательным ресурсам"

4. Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов

Информационная справочная система:

www.consultant.ru – Справочная правовая система «Консультант Плюс».

Электронные библиотечные системы:

1. Министерство образования и науки РФ www.mon.gov.ru/
2. Российское образование. Федеральный портал <http://www.edu.ru/>
3. Российский общеобразовательный портал <http://www.school.edu.ru/>
4. Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru>
5. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
6. Научная электронная библиотека Киберленинка <http://cyberleninka.ru>

9.5. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Лекционные занятия:

- комплект электронных презентаций (слайдов),
- аудитория, оснащенная презентационной техникой, проектор, экран, компьютер/ноутбук) и т.д.

Практические занятия:

- учебные комнаты для работы студентов, оснащенные табличным материалом.

Самостоятельная работа студента: читальные залы библиотеки, Интернет-центр.

10. Использование инновационных (активных и интерактивных) методов обучения

Используемые активные методы обучения при изучении данной дисциплины составляют 11% от объема аудиторных занятий.

№ №	Наименование раздела в которых используются активные и/или интерактивные образовательные технологии)	Формы занятий с использованием активных и интерактивных методов обучения	Трудоемкость (час.)
1.	Раздел 1. Психогенетические основы нормальной вариативности	Практическое занятие 5. Генеалогический и сегрегационный анализ В форме практикума: подготовка и защита родословной на примере своей семье с элементами генеалогического анализа	2

2.	Раздел 3. Психогенетика в изучении интеллекта и индивидуального развития.	Лекция 5. Психогенетика и психопатология Проблемная лекция.	2
ИТОГО:			4

11. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации: примеры оценочных средств для промежуточной аттестации, процедуры и критерии оценивания.

Фонд оценочных средств разрабатывается в форме самостоятельного документа (в составе УМКД дисциплины «Психогенетика»).

Процедура проведения промежуточной аттестации-зачет

Степень усвоения учебного материала студентами по дисциплине «Психогенетика» оценивается по результатам текущего и рубежного контроля.

Итоговые критерии промежуточной аттестации

«**Зачтено**» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с вопросами и другими видами применения знаний, давшему не менее 61% правильных ответов на тестовые задания, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, иногда допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, выполняет задания, предусмотренные формами текущего и рубежного контроля на отметки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно»,

«**Незачтено**» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями отвечает на вопросы и выполняет задания, давшему менее 60% правильных ответов на тестовые задания.

12. Методическое обеспечение дисциплины.

Примеры оценочных средств рубежного контроля успеваемости: защита рефератов, защита родословной. В форме рубежного контроля на ПЗ 9 и на ПЗ 13 проводится защита реферата, а на ПЗ 5 – защита родословной.

1. Требования к написанию и защите реферата

Реферат – это самостоятельная исследовательская работа, в которой автор раскрывает суть исследуемой проблемы; приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее. Содержание реферата должно быть логичным; изложение материала должно носить проблемно-тематический характер.

Для подготовки реферата необходимо проанализировать выбранную тему и отобрать по ней необходимый материал. Изложение должно быть последовательным. В подготовке реферата необходимо использовать материалы современных изданий. Оформление реферата (в том числе титульный лист, литература) должно быть грамотным. Список литературы оформляется с указанием автора, названия источника, места издания, года издания, использованных страниц.

Реферат может быть выполнен в письменной форме или с использованием компьютера и принтера на одной стороне бумаги формата А4 через полтора интервала. Цвет шрифта должен быть черным, шрифт Times New Roman, 14 пт. Выравнивание текста по ширине. Разрешается использовать компьютерные возможности акцентирования внимания на определенных терминах, применяя выделение жирным шрифтом, курсив, подчеркивание. Все страницы обязательно должны быть пронумерованы. Нумерация листов должна быть сквозной. Номер листа проставляется арабскими цифрами. Номер страницы на титульном листе не проставляется. Объем реферата 4-6 страниц.

Реферат имеет следующую структуру:

Титульный лист

Введение

Основная часть

Заключение

Список реферируемой литературы

Пример оформления титульного листа

ФГБОУ ВО СамГМУ
Кафедра неврологии и нейрохирургии
Дисциплина «Психогенетика»

Реферат на тему
« »

Выполнил студент 2 курса № группы
Факультета медицинской психологии
Ф.И.О.

Самара, год

Требования к защите реферата

Защита реферата проводится на практическом занятии в устной форме. Студент может придерживаться текста, но необходимо излагать содержание свободно. Время на защиту реферата 4-5 минут. Во время защиты оценивается соответствие содержания теме, глубина проработки материала, правильность и полнота использования источников. При оценке реферата также оценивается соответствие оформления реферата стандарту.

Критерии оценивания реферата:

Оценки «отлично» заслуживает студент, обнаруживший при написании и защите реферата всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, полное соответствие содержания теме, глубокую проработку материала, правильность и полноту использования источников, умение продуктивно использовать основную и дополнительную литературу, рекомендованную программой.

В момент защиты студент показал знание изложенного в реферате материала, умение грамотно и аргументировано изложить суть проблемы; присутствие личной заинтересованности в раскрываемой теме, собственную точку зрения, аргументы и комментарии, выводы. Оформление реферата полностью соответствует стандарту.

Оценки «хорошо» заслуживает студент, обнаруживший при написании и защите реферата полное знание учебно-программного материала, соответствие содержания теме, достаточную проработку материала, правильность и достаточность использования источников, умение продуктивно использовать основную и дополнительную литературу, рекомендованную программой.

В момент защиты студент показал знание изложенного в реферате материала, умение грамотно и аргументировано изложить суть проблемы; продемонстрировал аргументы и комментарии, выводы. Оформление реферата соответствует стандарту.

Отмечены мелкие замечания по оформлению реферата и/или незначительные трудности по одному из основных требований.

Оценки «удовлетворительно» заслуживает студент, обнаруживший при выполнении и защите реферата знание учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, справляющийся со сбором информации и частичным раскрытием темы. Как правило, оценка «удовлетворительно» выставляется студентам, допустившим множественные погрешности при оформлении реферата, трудности в устном изложении содержания реферата, использовании научной терминологии, аргументации, но обладающим необходимыми

знаниями и способностями для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, обнаружившему при написании и защите реферата существенные пробелы в знании основного учебно-программного материала, не сумевшем раскрыть выбранную тему, не способному провести оценку собранной информации.

2. Требования к написанию и защите родословной

Родословная собирается в соответствии с алгоритмом составления родословной и изображается с использованием общепринятых условных обозначений.

Алгоритм составления родословной

1. Соберите информацию о родственниках вашей семьи, включая некровных (место каждого в генеалогическом древе, наличие заболеваний, специфических фенотипических признаков, для умерших родственников – возраст и причина смерти).
2. С помощью условных обозначений составьте генеалогическое древо, соблюдая правила:
 - отображайте родных сибсов в семье слева направо в порядке рождения
 - отображайте членов одного поколения четко в одной горизонтали независимо от возраста
 - отображайте поколения в семье, начиная с самого старшего сверху вниз
3. Пронумеруйте поколения римскими цифрами, начиная с самого старшего, отображая нумерацию слева от схемы родословной.
4. Пронумеруйте членов каждого поколения арабскими цифрами слева направо, начиная с 1 в каждом поколении, независимо от степени родства рядом стоящих родственников.
5. Отметьте себя в качестве пробанда соответствующим условным обозначением.
6. Отметьте наличие в семье определенного признака (фенотипическая особенность), проставляя в значке родственника-носителя признака соответствующее условное обозначение (например – Л-леворукость, Б-белая прядь волос, С,З,К,Се-цвет глаз). Условные обозначения могут быть произвольными, но обязательно присутствие сноски под родословной, разъясняющей ваши условные обозначения.
7. Отметьте умерших родственников, используя соответствующие условные обозначения.
8. Составьте легенду для умерших родственников, указывая возраст смерти и причину смерти, приложив ее к родословной. В случае

отсутствия информации по возрасту и причинам смерти указать - неизвестно

Требования к защите родословной

Защита родословной представляет из себя письменное заключение, данное студентом по итогам оценки графической работы и легенды, которое должно отвечать критериям:

1. Оценив характер и частоту встречающихся признаков в семье, причины и возраст смерти умерших родственников, необходимо дать прогноз для пробанда и его детей в плане риска унаследовать анализируемый признак. В случае выявления моногенных признаков риск возникновения рассчитывается в % соотношении. Для полигенных признаков риск обозначается как «общепопуляционный», «выше общепопуляционного».
2. Выявленный риск должен быть обоснован количеством и степенью родства к пробанду родственников-носителей признака.

Критерии оценивания родословной:

Оценки «отлично» заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение грамотно и полно собрать информацию о родственниках пробанда и их специфических признаках, грамотно и в полном объеме нарисовать схему родословной и отобразить легенду, аргументированно провести анализ родословной и дать прогноз для пробанда и его потомства, продуктивно использовать основную и дополнительную литературу, рекомендованную программой.

Оценки «хорошо» заслуживает студент, обнаруживший при составлении родословной полные знания учебно-программного материала, умение грамотно собрать информацию о родственниках пробанда и их признаках, грамотно и в требуемом объеме нарисовать схему родословной и отобразить легенду, провести анализ родословной и дать прогноз для пробанда и его потомства, использовать основную и дополнительную литературу, рекомендованную программой. Как правило, оценка «хорошо» выставляется студентам, способным достаточно полно изобразить родословную и легенду, показавшим систематический характер знаний по дисциплине, но допустившим единичные ошибки при использовании принципов графического изображения родословной, генетической терминологии, неточности в составлении легенды, недостаточное умение эффективно использовать полученные анамнестические данные в решении задачи прогнозирования.

Оценки «удовлетворительно» заслуживает студент, обнаруживший при выполнении родословной знание учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии,

справляющийся со сбором информации о родственниках пробанда и их признаках, способный графически отобразить родословную и элементы легенды, провести анализ родословной и дать прогноз для пробанда и его потомства в объеме, необходимом для выявления типичных признаков, использующий основную литературу, рекомендованную программой. Как правило, оценка «удовлетворительно» выставляется студентам, допустившим множественные погрешности при графическом изображении родословной и написании легенды, оценке прогноза унаследования признака для пробанда и его детей, использовании научной терминологии, интерпретации результатов собранной информации, но обладающим необходимыми знаниями и способностями для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, обнаружившему при составлении родословной существенные пробелы в знании основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в изображении графической схемы родословной и легенды, не способному провести оценку собранной информации и дать прогноз.

Примеры оценочных средств для текущего контроля успеваемости по дисциплине: тестирование, устный опрос, контрольная работа, заполнение карты фенотипа

1. Требования к написанию карты фенотипа

Карта фенотипа заполняется с соответствии со схемой описания фенотипа с использованием общепринятых терминов аномалий.

Схема описания фенотипа

1. Общий осмотр.

Сознание. Общее состояние больного характеризуется состоянием сознания. Сознание ясное и нарушенное (последнее подразделяется в зависимости от тяжести и этиологии), а также различные психические нарушения, представление о которых можно получить в ходе общего осмотра больного.

Положение больного. Оно может быть активным, пассивным и вынужденным при различных болезненных ощущениях.

Телосложение. Осмотр телосложения любого больного с наличием или отсутствием подозрений на наследственную патологию начинают с внешнего осмотра: конституция, рост и масса тела. Хотя существуют методы оценки конституциональных типов детей, все же корректной может считаться оценка конституции после 16-18 лет, т.е. после завершения роста организма в целом. Оценка конституционального типа: определение длины и массы тела, строения грудной клетки и всей костной системы в целом, оценка толщины и распределения мышечного слоя. Основные конституциональные типы: нормостенический, гиперстенический или пикнический и астенический.

Оценка роста (или длины тела) и массы тела позволяет определить физическое развитие у детей и различить карликовость у взрослых (нанизм), а также низкорослость.

Кожа, ногти. При осмотре кожи учитывают ее цвет, эластичность, влажность, наличие высыпаний и рубцов, что позволяет выявить ряд аномалий. При осмотре ногтей обращают внимание на их ломкость, "часовые стекла", полное отсутствие или недоразвитие. Оценивают состояние волосяного покрова (гипертрихоз, гипо- и атрихоз, алопеция и др.).

Подкожная клетчатка. Состояние подкожной жировой клетчатки определяют по толщине кожной складки на уровне реберной дуги по среднеключичной линии. Оценивают равномерность или избирательность отложения жира, есть или нет, отеки (общие и локализованные). Выявляют кожные опухоли, определяют состояние лимфатических узлов.

Мышечная система. При анализе состояния мышечной системы определяют степень развития, местные атрофии, силу мышц (при различных мышечных дистрофиях) и тонус и гипертонус.

Костная система. При анализе состояния костной системы обращают внимание на деформации костей (искривления, выпирания, утолщения) и изменения суставов - их конфигурации, оценивают их подвижность, определяют, есть ли отечность и гиперемия близлежащих тканей.

2. Осмотр отдельных частей тела.

Череп. Осмотр черепа начинают с измерения окружности головы. Уменьшение размеров головы более чем на 10% от возрастной нормы (примерно на 5 см) позволяет заподозрить микроцефалию, при увеличении размеров можно говорить о макроцефалии. В отличие от макроцефалии гидроцефалия (или водянка головного мозга) характеризуется не только увеличением размеров головы, но и несоответствием размеров лицевого и мозгового черепа (лицо относительно маленькое, лоб нависает, на лбу, особенно на висках, расширенные, выбухающие, часто пульсирующие подкожные вены). У детей возможно расхождение костей черепа, выбухание родничков. Различают аномальные формы черепа: брахицефалия, долихоцефалия - "башенный" череп; скафоцефалия, тригоноцефалия, оксицефалия, или акроцефалия. Кроме формы и размеров головы, определяют ее положение, наличие произвольных движений.

Лицо. При осмотре лица отмечают выражение, наличие отечности общей или локальной, окраску кожи и слизистых оболочек, состояние волосяного покрова (граница роста волос на лбу и затылке), мимику.

Глаза. При осмотре глаз отмечают форму зрачков, реакцию на свет, сужение и расширение. Пороки развития глаз: анофтальм, криптофтальм, микрофтальм, буфтальм. При осмотре век отмечают аномалии роста ресниц: ди- и тристихиаз, колобомы, эпикант, микроблефарон, блефарофимоз, птоз, синофриз.

При осмотре оболочек глаза отмечают цвет склер (голубой - при истончении). Аномалии: микро- и макрокорнеа, колобома радужной

оболочки, аниридия, гетерохромия радужки, иридогенез, катаракта, лейкома роговицы, "бельмо". Оценивают положение глазных яблок. Аномалии: экзофтальм, энтофтальм, гипер- и гипотелоризм, монголоидный и антимонголоидный разрез глаз.

Нос. При осмотре носа обращают внимание на аномалии: в строении переносицы (запавшая, выступающая, широкая), гипоплазия одной половины носа, колобома крыльев носа в виде поперечной щели свободного края крыла носа, гипоплазия крыльев носа и их антревертированное положение, утолщение и раздвоение кончика носа. Фильтр может быть укорочен и удлинен, что связано с аномалиями строения челюстей: агнатия, про- и ретрогнатия, прогения или нижняя прогнатия и микрогения.

Рот. Осмотр области рта позволяет выявить макро- и микростомию макро- и микроглоссию, макро- и микродентию. а- и олигодентию, диастему, изменение цвета эмали зубов, ямки или фистулы на нижней губе. Тщательный осмотр неба позволяет констатировать плоское, высокое и готическое. Осмотр полости рта: оценка окраски губ, наличия высыпания, состояния слизистой оболочки, десен, языка (его движения, величина, окраска и т.д.).

Расщелины лица чаще наблюдаются в области рта: средняя, одно- и двусторонняя, полная или частичная расщелина верхней губы (хейлосхиз), расщелина неба (палатосхиз: полная, неполная, одно- и двусторонняя, сквозная или подслизистая).

Ушные раковины. При осмотре ушных раковин обращают внимание на особенности их расположения. В норме нижняя стенка наружного слухового прохода находится на уровне линии, соединяющей свободный край основания крыла носа и основание сосцевидного отростка височной кости; при оттопыренных ушах задняя поверхность ушной раковины находится под углом к поверхности головы, близким к прямому. При деформированных ушах имеются гипо- и гиперплазия отдельных структур ушной раковины. Отмечают предушные фистулы и выросты - папилломы, атрезии и стенозы наружного слухового прохода. недоразвитие ушной Раковины (микротия).

Шея. При осмотре шеи отмечают пульсацию и набухание сосудов, определяют, увеличены ли лимфатические железы и щитовидная железа. Оценивают длину шеи, наличие крыловидных складок.

Туловище. При осмотре туловища оценивают форму и строение грудной клетки. Деформации грудной клетки: килевидная, воронкообразная, реберный горб, аномалии строения ключиц и лопаток, широко расставленные соски кнаружи от среднеключичной; поли- и ателия. Деформации позвоночника: кифоз, сколиоз, кифосколиоз, расщелины, грыжи белой линии живота и пахово-мошоночной области.

Конечности. При осмотре конечностей обращают внимание на изменение их длины в целом и отдельных частей. Аномалии: брахимелия. на кистях рук брахидактилия, изодактилия, линодактилия. арахнодактилия, симфалангия, синдактилия (кожная и костная. или полная), широкие плоские 1 пальцы рук и ног; на стопе наличие сандалевидной щели (увеличение

расстояния между I и II пальцами), уплощение свода (плоскостопие), чрезмерно высокий свод ("полая стопа"), косолапость (стойкая приводяще-разгибательная контрактура), стопа-"качалка" (плоская стопа с выступающей назад пяткой), поли- и олигодактилия, эктродактилия.

Половые органы. Осмотр области половых органов позволяет выявить у мужчин гипоспадию - нижнюю расщелину уретры с различным смещением наружного отверстия, увеличение и уменьшение размеров полового органа, крипторхизм, макроорхизм.

После тщательного осмотра исследуют внутренние органы (пальпация, перкуссия и аускультация по общепринятым схемам).

Критерии оценивания карты фенотипа:

Оценки «отлично» заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение в исчерпывающем объеме провести объективное исследование фенотипа, продуктивно использовать основную и дополнительную литературу, рекомендованную программой.

Оценка «хорошо» выставляется студентам, способным достаточно полно выявить и изложить в карте фенотипа признаки выявленной патологии, показавшим систематический характер знаний по дисциплине, но допустившим единичные ошибки при использовании терминологии, единичные стилистические ошибки и отступления от последовательного изложения текста, неточности субъективного или объективного исследования больного.

Оценки «удовлетворительно» заслуживает студент, обнаруживший при заполнении карты фенотипа знание учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, способный провести обследование фенотипа пациента в объеме, необходимом для выявления типичных аномалий фенотипа, но допустивший множественные погрешности при заполнении карты фенотипа, использовании научной терминологии, множественные стилистические ошибки и отступления от последовательного изложения текста, недостаточно владеющим способами объективного исследования, но обладающим необходимыми знаниями и способностями для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, обнаружившему при написании карты фенотипа существенные пробелы в знании основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в оценке аномалий, не владеющий терминологией.

2.Примеры тестовых заданий к ПЗ 7: «Генетические основы количественных признаков»

Выберите один правильный ответ:

1. Кариотип – это совокупность особенностей хромосомного набора клетки, определяющаяся

- А. Числом половых хромосом
- Б. Формой хромосом
- В. Структурой хромосом
- Г. Верно 1 и 2

2: Кто является основоположником хромосомной теории наследственности?

- А. Г. Мендель
- Б. Г.Г. Морган
- В. Ф. Гальтон
- Г. Д. Вейсман

3: В чем сущность хромосомной теории наследственности?

- А. Передача наследственной информации связана с хромосомами.
- Б. Один и тот же признак может наследоваться и доминантно, и рецессивно.
- В. Доминантные и рецессивные гены всегда одинаковы.
- Г. Единицей наследственности является хромосома.

Ответы:

- 1 – Г
- 2 – Б
- 3 – А

Критерии оценивания тестового задания:

оценка «отлично» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 100%;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 81 до 99%;

оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 65-70% до 80%;

оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет менее 65%.

3.Примеры вопросов для устного опроса к ПЗ 11. Роль наследственности и внешней среды в формировании интеллекта.

1. Как проводятся психогенетические исследования интеллекта.
2. Что такое вербальный интеллект.
3. Что такое невербальный интеллект
4. Как проводились первые исследования наследственности умственных способностей.

Критерии оценивания устного ответа:

оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит полный, развернутый характер, студент использует основную учебную

литературу и лекционный материал, устная речь студента построена логически верно, аргументировано и ясно;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит не достаточно полный характер, студент использует основную учебную литературу;

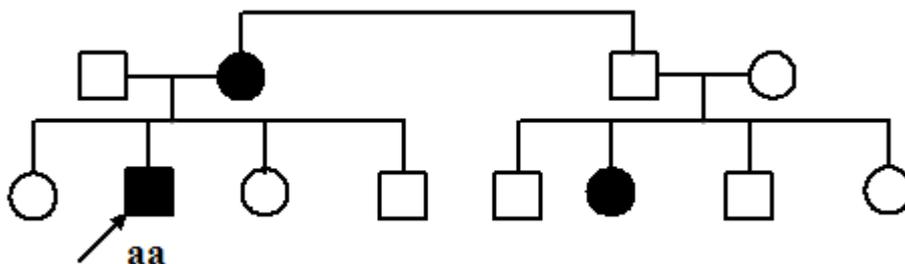
оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература использована слабо;

оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен;

4. Пример письменной контрольной работы к ПЗ 4 **«Генеалогический метод»**

Задание №1.

Определите тип наследования и риск унаследования признака для детей пробанда в следующей родословной:



Ответ: Аутомно-доминантный тип с неполной пенетрантностью (наследование по вертикали, поражаются оба пола). Риск для детей 50%(без учета пенетрантности).

Задание 12.

Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата - левши. Мать женщины правша, отец - левша. У отца есть сестра и брат - левши и сестра и два брата - правши. У матери женщины есть два брата и сестра - все правши. Мать мужа - правша, отец - левша. Бабушка и дедушка со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

Ответ: Левшество в семье передается по аутомно-рецессивному типу. Риск рождение у пробанда детей-левшей составляет 50%.

Критерии оценки письменной контрольной работы:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ на вопросы контрольной работы является правильным, полным, обоснованным;

- оценка **«хорошо»** выставляется студенту, если ответ на вопросы контрольной работы является правильным, но неполным, нет обоснования;
- оценка **«удовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопросы контрольной работы является не совсем правильным, но произведена попытка его обоснования;
- оценка **«неудовлетворительно»** выставляется студенту, если ответ на вопросы контрольной работы не дан.

Лист регистрации изменений

№	Дата внесения изменений	№ протокола заседания кафедры, дата	Содержание изменения	Подпись