Урок №33.

Тема: Генетика человека.

Л.р.: «Составление родословных».

Цель: познакомить со значением генетики в выявлении и лечении наследственных заболеваний, методами изучения наследственности человека, рассмотреть примеры генных, хромосомных и геномных болезней человека, познакомить с алгоритмом составления родословной, воспитать бережное отношение к своему здоровью через пропаганду здорового образа жизни, необходимого для профилактики наследственных заболеваний.

Основные понятия: фенилкетонурия, альбинизм, серповидноклеточная анемия, гемофилия, болезнь Дауна, синдром Патау, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, синдром «кошачьего крика», медико-генетическое консультирование, генная терапия, генеалогический, близнецовый, цитогенетический и биохимический методы изучения наследственности человека.

Ход урока:

1) Орг. момент.

2) Объяснение нового материала.

А) Тема, цель.

Б) Рассказ с элементами беседы.

Современная генетика изучает явления наследственности и изменчивости на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях.

Рост известных миру генетических заболеваний продолжается все время. Это связано как с совершенствованием методов молекулярно-генетической диагностики, так и с накоплением мутагенов, способных наносить вред здоровью людей.

Причиной наследственных заболеваний могут быть генные, хромосомные и геномные мутации (стр.1).

Генные болезни возникают в результате мутации в одном гене, что приводит к изменению структуры или количества белка. Эти заболевания ведут к нарушению обмена веществ. *Фенилкетонурия* – рецессивное заболевание, которое возникает в результате мутации гена, расположенного в 12-й хромосоме, и приводит к накоплению избытка аминокислоты фенилаланина. У ребенка может возникнуть умственная отсталость. *Альбинизм* – врожденное отсутствие пигментации кожи, волос и радужки глаз. *Серповидноклеточная анемия* – мутация, приводящая к изменению структуры молекулы гемоглобина (эритроциты имеют серповидную форму). *Гемофилия* – нарушение свертываемости крови.

Хромосомные болезни – болезни, обусловленные структурными изменениями отдельных хромосом. *Синдром «кошачьего крика»* - утрата фрагмента 5-й хромосомы (плач напоминает мяуканье кошки, что связано с нарушением строения гортани и голосовых связок, умственное и физическое недоразвитие).

Геномные болезни. Болезнь Дауна – лишняя хромосома в 21-й паре. *Синдром Патау* – лишняя 13я хромосома. *Синдром Клайнфельтера* – дополнительная Х-хромосома у мужчин в паре половых хромосом (бесплодие, женский тип скелета, умственная отсталость). *Синдром Шерешевского-Тернера* – отсутсвие одной Х-хромосомы в паре половых хромосом (бесплодны, имеют широкую грудную клетку, короткую шею и рост). Женщины с лишней Х-хромосомой не имеют физических отличий, но наблюдаются отклонения в поведении и трудности в обучении.

Методы изучения наследственности человека:

1) *Генеалогический метод*. Изучение родословных в тех семьях, в которых есть наследственные заболевания (стр. 2).

2) *Близнецовый метод*. Разнояйцевые, или неидентичные, близнецы рождаются в результате оплодотворения двух яйцеклеток двумя сперматозоидами. Они поэтому похожи друг на друга не более чем братья и сестры, рожденные одновременно, и могут быть разнополыми.

Однояйцевые, или идентичные, близнецы развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки и сходство их почти абсолютное, так как они имеют один и тот же генотип. Различия между ними объясняются влиянием условий развития (стр. 2).
3) *Цитогенетический метод*. Микроскопическое исследование числа и структуры хромосом, подвергнутых специальным обработкам и окрашенных особыми красителями (стр. 3).
4) *Биохимический метод*. Изучение нарушения обмена веществ (стр.3).
Профилактика наследственных заболеваний:
- здоровый образ жизни;
- медико-генетическое консультирование (прогнозирование детей с наследственными аномалиями развития, риск появления второго больного ребенка).
- пренатальная диагностика;
- генная терапия (введение в клетки больного нормальной копии поврежденного гена) (стр. 4).

3) Закрепление.

1. Почему постоянно появляются все новые наследственные заболевания?
2. Какие бывают наследственные болезни человека?
3. Приведите примеры генных болезней.
4. … хромосомных.
5. Каким образом можно предупредить возникновение наследственных заболеваний или рождение детей с таковыми?
6. Перечислите методы изучения наследственности человека.
7. Чем однояйцевые близнецы отличаются от разнояйцевых?

Выполнение тестовых заданий на стр. 3-4.

Л.р.: «Составление родословных».

Цель: познакомить с алгоритмом составления родословных.
Основные понятия: пробанд, сибсы, полусибсы, монозиготные и дизиготные близнецы.
Ход работы:
1. Рассмотреть условные обозначения, используемые при составлении родословных (http://med-books.info/gennyie-bolezni-nasledstvennyie/sostavlenie-rodoslovnoy.html).
2. Решение задач на составление родословных.
А) Женщина, имеющая брахидактилию (короткопалость) вышла замуж за здорового мужчину. Сестра этой женщины и 2 ее брата также имеют данный признак. Их мать также была короткопалой, а отец имел пальцы нормальной длины. Составьте родословную данной семьи с учетом, что брахидактилия – АД-признак. Дайте прогноз возможности появления брахидактилии у следующего поколения.

4) Д/з

Урок 33 (стр. 1-4), рассмотреть передачу признака (цвета глаз или волос) на примере своей семьи.

5) Подведение итогов.

1. Тема, цель.
2. Краткое повторение.
- В настоящее время наука сталкивается все с новыми и новыми наследственными заболеваниями.
- Наследственные заболевания могут затрагивать как целые хромосомы, так и их участи или даже гены.
- Существует 4 метода изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический.
- Для профилактики наследственных заболеваний необходимо вести здоровый образ жизни, обращаться за медико-генетическим консультированием, в некоторых случаях использовать генную терапию.