**Урок по биологии в 10-м классе.**

 **Тема: "Генетика человека, ее значение для медицины и здравоохранения"**

**Тип урока: Урок изучения нового материала.**

**Методы урока: Лекция.**

**Задачи урока:**

1. Показать единство биологических закономерностей для всей живой природы.
2. Ознакомить с методами изучения наследственности человека. Раскрыть области практического значения генетических знаний для медицины и здравоохранения.
3. Формирование научного мировоззрения (убежденности в объективности биологических закономерностей).
4. Нравственное воспитание (ознакомление учащихся с успехами медицинской генетики и высокогуманной сущностью медицинской науки).
5. Развитие умения выделять главное (конспектирование при объяснении учителя), развитие самостоятельности в приобретении знаний и познавательного интереса (подготовка выступлений, сообщений для урока).

**Оборудование.**

Презентация “Генетика человека”.

На столах учащихся карточки с таблицами:

 таблица 1 “Доминантные и рецессивные признаки”,

 таблица 2 “Нормальное и нарушенное число хромосом”,

 таблица 3. “Отрицательные последствия родственных браков”

**Ключевые слова и понятия:**

* альбинизм
* гибридизация клеток
* близнецовый метод
* биохимический метод
* популяционно-генетический метод
* трисомия
* синдром Шерешевского-Тернера
* синдром Клайнфельтера
* фенилкетонурия
* синдром Дауна
* генеалогический метод
* гемофилия
* цитогенетический метод
* медико-генетическое консультирование
* полидактилия

**1. Организационный момент.**

**2. Актуализация знаний.**

Вступление в тему. Фронтальное повторение вопросов:

Основные закономерности при моно- и дигибридном скрещивании, модификационная и мутационная изменчивость.

**3. Формирование новых понятий.**

Вопросы на доске:

* Методы изучения наследственности человека.
* Примеры рецессивных и доминантных признаков у человека.
* Хромосомные аномалии.
* Медицинская генетика и ее задачи.

**Учитель.** Человек не является исключением из общего мира животных и основные генетические механизмы, рассмотренные нами ранее, оказываются общими для всех генетических форм. Однако исследование генетики человека встречает большие трудности, связанные с невозможностью произвольного подбора супружеских пар, поздним наступлением половой зрелости, малым числом потомства, невозможностью уравнивания условий жизни потомков.

Человек – сложнейшая загадка для науки и самого себя, понимание его природы было и остается предметов многочисленных исследований, в том числе и генетических.

Генетика человека – раздел науки генетики, который объясняет многое из того, что ранее было загадочным в биологической природе человека.

В настоящее время ясно, что наследственность человека подчиняется тем же самым биологическим закономерностям, что и наследственность всех живых существ. Так как генетический материал заключен в хромосомах, которых 23 пары, генетическая программа тоже подвержена мутациям.

Законы наследственности и характер наследования отдельных признаков у человека и животных едины.

Изучение наследственности имеет большое значение, так как здоровая наследственность – залог здоровья человека.

Большинство признаков, характеризующих человека-это признаки, зависящие от многих генов (количественные признаки). В настоящее время известно около 1500 генов человека, что составляет лишь 1-5 % от общего числа.

У человека есть доминантные и рецессивные признаки.

Таблица 1. «Доминантные и рецессивные признаки у человека».

|  |
| --- |
| Признаки |
| доминантные | рецессивные |
| Хрупкость костей | Нормальные кости |
| Веснушки | Отсутствие веснушек |
| Карие глаза | Голубые или серые глаза |
| Катаракта глаз | Нормальные глаза |
| Раннее облысение | Норма |
| Курчавые волосы | Прямые волосы |
| Шестипалость | Пятипалость |

**Методы изучения наследственности человека**

1.Генеалогический.

2. Цитогенетический.

3. Близнецовый.

4. Биохимический.

5.Популяцинно-генетический.

**1.Генеалогический метод**

Изучение родословных линий различных семей. С помощью него получены интересные данные о доминантных и рецессивных признаках, о наследственном характере различных болезней. Проследив наследование одного или двух признаков, составляют схемы родословной. Для составления схем родословных приняты обозначения.



 Метод позволяет определить наследование целого ряда заболеваний:

сахарный диабет, врожденная глухота, шизофрения, катаракта, дальтонизм



По доминантному типу наследуется так называемая “габсбургская губа” или « габсбургская челюсть».

Симптомы « габсбургской челюсти» (доминирующего прогнатизма): толстая нижняя губа, плоские скулы, повернутые нижние веки, высокая переносица, прикус.



Интересным является наследование гемофилии.



Часто этот метод называется клинико-генеалогический метод, так как наблюдение идёт за патологическими признаками.

**2.Цитогенетический метод**

Позволяет установить видимые изменения в хромосомном комплексе человека. Болезни, связанные с изменением числа хромосом, прослеживаются на стадии метафазы в делящейся клетке. Так, оказалось, что болезнь Дауна, характеризующаяся сочетанием врожденного слабоумия с многочисленными физическими дефектами, объясняется наличием в клетках одной лишней хромосомы. У таких людей в клетках по 47 хромосом. Установлены и другие нарушения. Например, в генотипе мужчины одна Х-хромосома лишняя(2n=44+ХХY).

Такие болезни получили название хромосомных. К их числу относятся: синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, Больные с синдромом Клайнфельтера (47,ХХУ) всегда мужчины. Они характеризуются недоразвитием половых желез, дегенерацией семенных канальцев, часто умственной отсталостью, высоким ростом (за счет непропорционально длинных ног). Лишняя Х-хромосома конденсируется в тельце Барра. Тельца Барра обнаруживаются в женских клетках и в клетках больных с синдромом Клайнфельтера. Синдром Шерешевского-Тернера (45; Х0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, аменорее (отсутствии менструаций), бесплодии. Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера имеют малый рост, тело диспропорционально более развита верхняя часть тела, плечи широкие, таз узкий нижние конечности укорочены, шея короткая со складками, "монголоидный" разрез глаз и ряд других признаков.



**3.Близнецовый метод**

Основан на изучении близнецов. Близнецы –это одновременно родившиеся особи. Они бывают разнояйцевые, когда каждый зародыш развивается из отдельной оплодотворенной яйцеклетки. Такие близнецы бывают одного или разных полов. У однояйцевых близнецов образовавшиеся при первом делении оплодотворенной яйцеклетки клетки отходят друг от друга, и из каждой развивается плод. Такие близнецы обязательно одного пола, и у них идентичный генотип. Исследование близнецов позволяет ответить на вопрос о роли среды и наследственности в развитии организма.

**4.Биохимический метод.**

Метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот (фенилкетонурия), липидов (болезнь Тея-Сакса), минералов и др. Фенилкетонурия относится к болезням аминокислотного обмена. Блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин, при этом фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой. Недостаток тирозина обуславливет недостаточное образование меланина. У таких детей голубые глаза, кожа и волосы слабо пигментированы. Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания. Моча дает положительную реакцию с реактивом Феллинга (5% хлорное железо). Болезнь Тея-Сакса вызывается накоплением липидов в нервных клетках, в результате умственная отсталость, слепота, мышечная слабость. С помощью биохимических методов открыто около 500 молекулярных болезней, являющихся следствием проявления мутантных генов.

**5.Популяционно-генетический метод.**

Определяют частоту тех или иных генов в человеческой популяции. Учитывается число альбиносов, дальтоников. Так в Европе по амавротической идиотии оказался в гетерозиготном состоянии каждый сотый человек, а в гомозиготном – 55 случаев на 1 млн. жителей. Выявляются отрицательные последствия родственных браков.

Таблица 2 “Нормальное и нарушенное число хромосом”

|  |  |
| --- | --- |
| Нормальное22+х | Ненормальное |
| 22+ХХ | 22+0 |
| 22+ХНорма | 44+ХНорма | 44+ХХХ=47трисомия | 44+Х0=45синдром Шерешевского-Тернера |
| 22+УНорма | 44+ХУНорма | 44+ХХУ=47синдром Клайнфельтера | 44+ОУЗародыш мужского пола погибает. |

Браки между родственниками повышают частоту рецессивных мутаций. Это отметил в 1814 г. лондонский врач Адамс.

Болезни по Адамсу делятся на врождённые и наследственные.

Причина наследственных – мутации (дальтонизм, шизофрения, слабоумие). Причина врождённых – факторы среды (сифилис, уродства).

Таблица 3 “Отрицательные последствия родственных браков”.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Браки | Страна | Заболевание | Смертность |
| Число | % больных | Число детей | % умерших |
| Неродственные | США, Франция | 163833 | 9,83,5 | 8732745 | 16,03,9 |
| Родственные | США, Франция | 192144 | 16,612,8 | 2778743 | 22,99,3 |

**Выводы:** Все законы наследственности справедливы как для животных и растений, так и для человека. Но изучение и управление генетикой человека – вопрос сложный и имеет ряд трудностей, т.к.:

Человек – существо социальное, к нему не применимы методы экспериментальные.

Человек размножается очень медленно и дает малое число потомков.

Хромосомный комплекс содержит довольно большое число хромосом и генотип человека очень гетерозиготен. Вот почему генетика человека требует самого пристального к себе внимания. Для общей биологии и для медицины она имеет большое значение и в будущем ее роль возрастает.

**Медицинская генетика и ее задачи.**

 Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является их профилактика. Для этого во многих странах мира, в том числе и в России, существует сеть учреждений, обеспечивающих медико-генетическое консультирование населения. В первую очередь его услугами должны пользоваться лица, вступающие в брак, у которых имеются генетически неблагополучные родственники.

Генетическая консультация обязательна при вступлении в брак родственников, лиц старше 30—40 лет, а также работающих на производстве с вредными условиями труда. Врачи и генетики смогут определить степень риска рождения генетически неполноценного потомства и обеспечить контроль за ребенком в период его внутриутробного развития. Следует отметить, что курение, употребление алкоголем и наркотиками матерью или отцом будущего ребенка резко повышают вероятность рождения младенца с тяжелыми наследственными недугами.

В случае рождения больного ребенка иногда возможно его медикаментозное, диетическое и гормональное лечение. Наглядным примером, подтверждающим возможности медицины в борьбе с наследственными болезнями, может служить полиомиелит. Эта болезнь характеризуется наследственной предрасположенностью, однако непосредственной причиной заболевания является вирусная инфекция. Проведение массовой иммунизации против возбудителя болезни позволило избавить всех наследственно предрасположенных к ней детей от тяжелых последствий заболевания. Диетическое и гормональное лечение успешно применяется при лечении фенилкетонурии, сахарного диабета и других болезней.

**Вывод по уроку.**

Медицина – область научной и практической деятельности человека, направленная на укрепление и сохранение здоровья людей, предупреждение и лечение болезней. Знание генетики человека позволяет прогнозировать вероятность рождения детей, страдающих наследственными недугами. В ряде случаев имеется возможность прогноза вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый поражен наследственным заболеванием.

И.П.Павлов писал: “Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя”.

**4. Применение знаний.**

**Устный опрос.**

1.В чем трудности изучения генетики человека?

2.При решении каких проблем используется генеалогический метод?

3.Какие задачи стоят перед медико-генетическими консультациями?

**5. Домашнее задание.**

1.Составить генеалогическое древо своей семьи.