**МКОУ Мостовская СОШ им. Сергея Козлова.**

Программа

элективного курса для предпрофильной

подготовки учащихся 9 класса.

***«Генетика человека».***

Автор

Румянцева С.Г.

***Элективные курсы по биологии «Генетика человека». 9 класс.***

(Что вы знаете о своей наследственности?) 8часов.

За последние годы количество известных заболеваний увеличилось и составляет более 4000 наименований. Это произошло из-за того, что, с одной стороны, наука все более проникает в генетические, физиологические и биохимические механизмы человека. А с другой стороны, экологическая среда обитания все в большей степени становится загрязненной, и матрица человека активнее подвергается воздействию загрязнений, нарушается, вызывая аномалии. Многие генетические заболевания (около 500) ученые научились «исправлять» или вести профилактику их по средствам диетофементогормонотерапии с последующей генетической консультацией вступающих в брак. Но эти знания еще не дошли до каждого человека. А ведь помочь себе человек может только сам.

Перед лицом глобальных проблем, порожденных развитием человеческой цивилизации, известен призыв древних: «Познай себя» - звучит сегодня как никогда актуально. Генетика человека должна отвечать на многочисленные вопросы, касающиеся загрязнения окружающей среды, смешения генофондов ранее изолированных популяций.

***Цели курса:***

* -создания условий формирования и развития интеллектуальных и практических умений в области генетики человека, позволяющих сохранить свое здоровье и здоровье будущих поколений;
* - умение самостоятельно искать, анализировать и отбирать необходимую информацию, применять знания в практической жизни;
* - добывание знаний непосредственно из реальности (из родословной, состояния своего организма);

***Форма деятельности обучающихся.***

* Решение генетических задач.
* Проект «Родословная моей семьи».
* Практическая работа
* Самостоятельное заполнение таблиц.

***Планируемые результаты***

* - развитие познавательного интереса к учебной дисциплине – биологии;
* - умение работать в группах, вести дискуссию, отстаивать свою точку зрения;
* - умение решать задачи по генетике;
* - развитие у учащихся интереса к своей родословной.

***Учебно – тематическое планирование.***

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| №  п/п | Тема | Всего часов | Лекции | Семина-  ры | Решение задач |
| 1. | Молекулярные основы генетики. Теоретическое обоснование. | 1 | 1 |  |  |
| 2. | Закономерности независимого наследования признаков. Законы Г.Менделя | 1 | 1 |  |  |
| 3. | Решение типовых задач | 1 |  |  | 1 |
| 4. | Закономерности сцепленного наследования и явление кроссинговера | 1 | 1 |  |  |
| 5. | Решение типовых задач. | 1 |  |  | 1 |
| 6. | Закономерности наследования сцепленного с полом. Решение задач. | 1 | 1 |  | 1 |
| 7. | Генеалогический метод изучения наследственности. | 1 | 1 |  |  |
| 8. | Генетика и этика. Анализ родословных. | 1 |  | 1 |  |
|  | Итого: | 8 | 5 | 1 | 3 |

ж

***Закономерности независимого наследования признаков. Законы Г. Менделя.***

*Теоретическое обоснование.*

При использовании метода гибридологического анализа скрещивают родительские особи, которые отличаются по одной, двум или более парам аллельных признаков. В связи с этим выделяют моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.

В генетике ход и результаты скрещивания принято изображать в виде схемы, на которой в первой строке записываются генотипы родителей, во второй – все возможные варианты гамет, в третьей – генотипы потомков. Для записи скрещивания в генетике введены общепринятые условия обозначения : Р- родители, ♀ – женская особь, ♂– мужская особь, х – знак скрещивания, G- гаметы, F1, F2 и так далее – гибриды первого, второго и так далее поколений. Буквами латинского алфавита обозначают гены: заглавными (А) – доминантные гены, строчными (а) – рецессивные гены. Аллельные гены обозначаются одноименными буквами.

Генотип особей по одному признаку определяют два аллеля одного гена, так как соматические клетки диплоидны. При моногибридном скрещивании генотип записывается двумя буквами (АА, Аа или аа), при дигибридном - четырьмя (ААВВ.АаВв, аавв и т. д.)при полигибридном – в соответствии с количеством изучаемых признаков. В гаметах содержится гаплоидный набор хромосом. Формирование определенного количества сортов гамет связано с тем, что в каждую гамету при гаметогенезе попадает тольбко одна из пары гомологичных хромосом, следовательно, один ген из пары аллельных. Гомозиготы, при любом виде скрещивания, образуют один вариант гамет ( доминантные гаметы при моногибридном скрещивании –«А», при дигибридном – «АВ»; рецессивные гомозиготы при моногибридном скрещивании –«а», при дигидридном – «ав»). Гетерозиготы при моногибридном скрещивании образуют два сорта гамет: либо с геном «А», либо с геном «а»; при дигибридном скрещивании в случае независимого наследования – четыре: «АВ», «Ав», «аВ», «ав».

*Независимое наследование –* наследование признаков, гены которых находятся в разных парах хромосом. Варианты сочетания генов из разных аллельных пар в гаметах равновероятны. В процессе оплодотворения объединяются гаплоидные гаметы родителей и образуется зигота с диплоидным набором хромосом. В ней восстанавливается парность хромосом и парность генов.

При решении задач на независимое наследование генов используются законы Г.Менделя. *Первый закон Менделя* называется законом единообразия гибридов первого поколения: при скрещивании *гомозиготных* родительских особей, которые отличаются по одной паре аллельных признаков, все гибриды первого поколения единообразны по фенотипу и генотипу ( гетерозиготы*).*

*Второй закон Менделя – закон расщепления гибридов второго поколения:* при моногибридном скрещивании *гетерозиготных* организмов у гибридов второго поколения происходит расщепление по фенотипу в соотношении 3:1 и по генотипу -1:2:1*.*

*Третий закон называется законом независимого наследования признаков:* при дигибридном скрещивании гетерозиготных организмов у гибридов второго поколения признаки наследуются независимо друг от друга. Причиной независимого наследования является расположение генов этих признаков в разных парах хромом.

**Решение типовых задач.**

*Моногибридное скрещивание.*

**Задача**. Поздняя дегенерация роговицы развивается после 50 лет и наследуется как аутосомный доминантный признак. Какое потомство можно ожидать в семье, в которой жена здорова, а муж болен, причем его мать была здорова, а отец и все его родственники, дожившие до 70 лет, страдали указанной аномалией.

*Объяснение решения:* в этой задаче имеем дело с одной парой менделирующих аллельных признаков. Ген поздней дегенерации роговицы является доминантным (обозначаем «А»), ген развития нормального признака – рецессивным – «а».

По условию задачи жена здорова, следовательно ее генотип- «аа». Муж болен и гетерозиготен по данному признаку, так как его отец болен, а мать здорова, следовательно, его генотип –«Аа». В мейозе у жены образуется один тип гамет «а», у мужа два типа гамет «А» и «а». При слиянии гамет получаем возможные варианты генотипов потомства.

Р: ♀ а а х ♂ Аа

G: (а) (а) (А) (а)

F1: Аа, аА, аа, аа

Таким образом, в потомстве F1 с равной вероятностью могут появляться как больные (генотип Аа), так и здоровые дети (генотип аа).

*Дигибридное скрещивание.*

**Задача.** Близорукость доминирует над нормальной остротой зрения, а праворукость – над леворукостью. Правша, с нормальным зрением, отец которого был левшой. Женился на страдающей близорукостью левше из семейства, все члены которого в течение нескольких поколений были близорукими.

Какое потомство в отношении этих двух признаков ожидается от этого брака?

*Объяснение решения:*

Признаки: Ген, его определяющий.

Близорукость А

Нормальное зрение а

Праворукость В

Леворукость в

Левша обязательно гомозиготен, поэтому сын левша (если он правша) непременно гетерозиготен. Генотип жениха «ааВв».

Невеста гомозиготна по близорукости, так как в ее роду нет людей с нормальной остротой зрения. Ее генотип «ААвв». Вожможны гаметы жениха «аВ» и «ав», гаметы невесты «Ав». Генотипы детей «АаВв» или «Аавв» поэтому дети либо близорукие правши, либо близорукие левши.

Р: ♀ ААвв х ♂ ааВв

G: Ав Ав аВ ав

F1: АаВв, АавВ, Аавв, Аавв.

**Задачи для самостоятельного решения.**

***Задача№1.***

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку?

***Задача №2***

У человека брахидактилия (короткопалость) обусловлена доминантным геном. Его рецессивный аллель обуславливает нормальное развитие кисти. Женщина с брахидактилией вышла замуж за мужчину с нормальным строением кисти.

Какова вероятность того, что ребенок унаследует признак отца?

***Задача №3***

Семейная форма болезни Альцгеймера связана с точечной мутацией в длинном плече 21 аутосомы. Болезнь наследуется по доминантному типу. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где все родственники жены по материнской и отцовской линии здоровы, а отец и дед мужа страдали болезнью Альцгеймера.

***Задача №4***

Болезнь Паркинсона наследуется по аутосомно-доминантному типу. Какова вероятность проявления заболевания у мужчин, в семье которого были больны его отец и все дяди по отцовской линии?

***Задача №5***

Близорукий (доминантный признак) альбинос (рецессивный признак) вступает в брак с женщиной, нормальной по обоим признакам. Их первый ребенок родился нормальным, второй - близорукий альбинос.

Определите генотипы родителей и детей.

***Задача №6***

Фенилкетонурия и агаммаглобулинемия наследуется независимо по аутосомно-рецессивному типу. Фенилкетонурия коррегируется диетой, а агаммаглобулимия не поддается лечению и является смертельной

Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

Задача №7

Миоплегия передается по наследству как доминантный признак.

Определить степень генетического риска рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

***Закономерности сцепленного наследования и явления Кроссинговера.***

*( Теоретическое обоснование).*

Клетки каждого вида организмов имеют определенное число хромосом, а в каждой хромосоме находится множество генов. Гены, локализованные в одной хромосоме, называются *сцепленными,* а их совместное наследование - *сцепленным наследованием.* Гены, расположенные в одной паре гомологичных хромосом, образуют *группу сцепления.*

Сцепленное наследование генов объясняется тем, что в гаметогенезе при мейозе к полюсам клетки расходятся целые гомологичные хромосомы со всеми генами, которые в них находятся. Различают 2 вида сцепления генов: полное и неполное. В случае *полного сцепления генов* у гетерозигот образуется только 2 варианта гамет: у дигетерозигот (***АаВв) – АВ,ав***, у тригетерозигот ***(АаВвСс) –АВС,авс*** у тетрагетерозигот ***(АаВвСсДд)*** – ***АВСД, авсд*** и так далее. При анализирующем скрещивании гетерозигот будут наблюдаться только гибриды с родительскими признаками.

Однако существует и явление неполного сцепления генов (нарушение сцепления). В этом случае при анализирующем скрещивании гетерозигот с рецессивными гомозиготами появляются потомки не только с исходными родительскими признаками, но и с перекомбинацией признаков. Соотношение особей с разными фенотипами выражается только в процентах. Образование новых классов потомков указывает на то, что в процессе гаметогенеза у форм, гетерозиготных по двум генам, образуется не две, а четыре варианта гамет:***АВ,ав,Ав,аВ.***  При полигибридном скрещивании в случае нарушения сцепления количество вариантов гамет гетерозигот можно рассчитать по формуле 2n, где n- число анализируемых признаков. ( 2 в степени n). Например, тригетерозиготы образуют 8 вариантов гамет: ***АВС,аВС,АВс,АвС,Авс,аВс,авС,авс.*** Очевидно, что гаметы с новым сочетанием генов могут возникнуть только в том случае, если между гомолологичными хромосомами произошел обмен идентичными участками, то есть нарушилось сцепление генов. Таким обмен называется ***кроссинговером***. Гаметы, которые образовались врезультате кроссинговера, называются *кроссоверными.*

Кроссинговер возможен только при определенных условиях. Обмен генетическим материалом происходит в профазе мейоза1, на стадии четырех хроматид, между несестринскими хроматидами. При кроссинговере обязательны два взаимосвязанных процесса: во-первых, разрыв в идентичных участках несестринских хроматид, во-вторых, воссоединение разорванных концов в новой комбинации генов. Целостность гена при кроссинговере не нарушается.

Процент кроссоверных гамет, то есть частота кроссинговера, зависит от расстояния между генами. Чем дальше друг от друга находятся гаметы в хромосомах, тем слабее сцепление между ними и чаще происходит кроссенговер. Процент кроссенговера между двумя генами равен сумме процентов особей с новыми (отличными от родителей) комбинациями признаков.

Различают две группы сцепленных генов: тесно- и слабосцепленные. *Ттесносцепленные* гены распологаются близко друг к другу по длине хромосомы, кроссинговер происходит редко. Например у человека тесно сцеплены гены резус-фактора и гена катаракты. *Слабосцепленные* гены по длине хромосомы распологаются далеко друг от друга, кроссинговер происходит часто. Например, гены резус-фактора и пептидазы являются слабо сцепленными.

Схема относительного расположения генов в одной группе сцепления называются ***генетической картой хромосом.*** Составление генетических карт хромосом основано на определении процента кроссинговера между генами, относящимися к одной группе сцепления.

***Закономерности наследования, сцепленного с полом***.

*Теоретическое обоснование*

Принадлежность к определенному полу является важной особенностью фенотипа особи. Она определяется различием мужского и женского кариотипа по одной паре хромосом, которые называются половыми хромосомами (гоносомами). Основные пары представлены аутосомами и одинаковы по своей структуре у мужского и женского организма. Различают два вида гоносом: Х и У.

В кариотипе женской особи обычно содержится две Х- гоносомы, мужской – разные половые хромосомы: Х иУ. В результате овогенеза образуются гаметы, содержащие половинный набор аутосом и одну Х-хромасому, то есть все яйцеклетки по половым хромосомам одинаковы(у женщин – 22+Х). Пол организма, образующий гаметы одного вида по половым хромосомам, называются *гомогаметами.*

В мужском организме в процессе сперматогенеза образуется два сорта сперматозоидов: половина сперматозоидов будут иметь гаплоидный набор аутосом и Х-гоносому, другая половина – гаплоидный набор аутосом и У-гоносому (у мужчин – 22+Х или -22+У). Пол организма, образующий два сорта гамет по половым хромосома, называется *гетерогаметами.* Пол организма определяется при оплодотворении и зависит от хромосомного набора зиготы.

Наследование признаков, гены которых находятся в половых хромосомах, называется *сцепленным с полом.* В случае аутосомного типа наследования (когда гены, отвечающие за формирование признака, расположены в аутосомах), результат скрещивания не зависит от того, кто из родителей (мать или отец) является носителем изучаемого признака. Для сцепленного с полом типа наследования характерен ряд особенностей, которые необходимо учитывать при решении задач:

1. Результат скрещивания зависит от направления скрещивания, то есть от того, кто из родителей является носителем доминантного гена. Если мать гомозиготна по доминантному гену, а отец – носитель рецессивного гена, то наблюдается единообразие потомков. При обратном скрещивании, когда мать является рецессивной гомозиготой, а отец – носитель доминантного гена, у потомков наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 1:1.
2. В процессе оплодотворения Х-хромосома гетерогаметного пола передается дочерям, а сыновья единственную Х-гоносому получают от матери. В этом случае признаки, контролируемые генами, находятся в Х-гоносоме, наследуется от матери – к сыновьям. Такой тип наследования называется крест-накрест (крисс-кросс).

При локализации гена У- хромосоме он проявляется только в мужском фенотипе, причем, наблюдается его прямая передача от отца к сыну.

1. В генотипе особей гетерогаметного пола большинство генов, локализованных в Х- хромосоме, не имеют своего аллеля в

У-хромасоме. Генотип, при котором у особей имеется ген в единственном числе, а не в форме двух аллелей, называется *гемизиготным.* Поскольку гетерогаметным чаше является мужской пол, то у самцов единственный рецессивный ген, локализованный в половой хромосоме, всегда проявляется в признак.

При написании схемы передачи признаков, сцепленных с полом, в генетических формулах, наряду с символами генов, записывают и половые хромосомы. Например, обозначим: ХН- ген нормальной свертываемости крови; Хh- ген пониженной свертываемости крови (гемофилии ).

**Решение типовых задач.**

**Задача №1**

*У здоровых родителей родился мальчик больной дальтонизмом.*

*Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением, если ген дальтонизма рецессивен и локализованы в Х-хромосоме?*

*Объяснение решения:* Рецессивные признаки, гены которых локализованы в Х- хромосоме, проявляются в фенотипе у женщин только при гомозиготном генотипе (ХаХа). У мужчин в У-хромосоме соответствующего аллеля нет, поэтому, признак проявляется в фенотипе при гемизиготном генотипе (ХаУ). В схеме записи генотипа гены, локализованные в половых хромосомах, прописываются в виде индекса к гомосоме. Фенотипически здоровая женщина, имеющая больного дальтонизмом сына, должна быть гетерозиготной (ХАХа). Генотип здорового мужчины - ХАУ,

Р: ♀ХАХа х ♂ ХАУ

G (ХА) (Ха) (ХА) (У)

F ХАХА, ХАХа, ХАУ, ХаУ – больной мальчик.

При таком типе брака болнют только мальчики, вероятность их рождения 25 прцентов. Девочки фенотипически здоровы, но половина из них – носители гена дальтонизма.

**Задача №2**

*Гипертрихоз края ушной раковины – признак, сцепленный с*

*У-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с подобной анамалией, если у отца наблюдается гипертрихоз?*

*Объяснение решения:*  Ген, определяющий волосатость ушной раковины, сцеплен с У-хромосомой и не имеет аллелей в Х-хромосоме, следовательно, генотип отца – ХУz. Все мальчики получат У- хромосому от отца и передадут ее своим сыновьям. Девочки в этой семье будут здоровы.

Р: ♀ ХХ х ♂ ХУz

G (Х) (Х) (Х) (Уz)

F ХХ, ХУz

**Задача №3**

Здоровый юноша женился на девушке, отец которой не имел потовых желез (рецессивное, сцепленное с Х-хромосомой наследование), а мать и ее родители здоровы.

Напишите генотипы всех указанных лиц. Каких по генотипу детей можно ожидать в этой семье?

**Задача №4**

Отец страдает гемофилией – А (рецессивное, сцепленное с Х-гоносомой наследование), мать здорова и происходит из семьи, благополучной по гемофилии-А.

Какова вероятность рождения в этой семье больных мальчиков и девочек?

**Задача №5**

У человека гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с

Х-хромасомой признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на

женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья. Обнаружится ли у внуков гемофилия?

**Задача №6**

Какое потомство можно ожидать от брака мужчины, имеющего коричневую эмаль зубов (доминантный, сцепленный с Х-хромосомой тип наследования) и женщины с белой эмалью зубов?

Возможно ли в этой семье рождение мальчиков с коричневой эмалью зубов?

**Задача №7**

Гетерозиготная по гену гипофосфатемии (витамин D-устойчивый рахит –доминантный, сцепленный с Х-хромосомой тип наследования) женщина состоит в браке с нормальным мужчиной.

Каковы фенотипы детей? Какое потомство может быть, если муж болен?

**Задача №8**

Каких сыновей и дочерей можно ожидать в семье, если у отца имеется перепончатость пальцев ног (сцепленное с У-хромосомой наследование)?

**Литература.**

1.З.С.Киселева А.Н.Мягкова Генетика (учебное пособие по факультативному курсу для учащихся 10кл.) –М., Просвещение, 1977г.

2.Е.И.Морозов,Е.И.Тарасевич,В.С.Анохин Генетика в вопросах и ответах –Мн.: Университетское, 1989. 288с.

3.Г.В.Хомулло Сборник ситуативных задач по генетике.. ТГМА Тверь-2004

4.Д.К.Беляева Общая биология Москва , Просвещение. 1991.