Бурбело Ирина Александровна

Учитель химии и биологии

г. Владимир

**Урок биологии в 10-м классе "Наследственные болезни человека".**

**Тип урока:**урок изучение нового материала.

**Вид урока:** объяснительно-иллюстративный.

**Методы обучения:** словесный, наглядный, индивидуальная работа по выполнению задания, использование ИКТ.

**Цель урока:**познакомить учащихся с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения; сформировать знания о конкретных генетических заболеваниях, их цитологических основах; дать представление о возможных способах лечения или  недопущения таких заболеваний.

**Задачи урока:**

**Образовательные:** охарактеризовать наиболее известные наследственные заболевания; объяснить причины возникновения некоторых генетических заболеваний;; сформировать понятие о факторах риска; обосновать необходимость обеспечения генетической безопасности человека.

**Развивающие:** развивать умение применять знания закономерностей наследственности по отношению к человеку; раскрыть познаваемость явлений жизни; развивать умение решать задачи.

**Воспитательные:** показать область практического значения генетических знаний для медицины и здравоохранения, показать значение медико-генетического консультирования, пропаганда здорового образа жизни, воспитание моральных ценностей.

**Межпредметные связи:** биология, химия.

**Оборудование:** Компьютер, мультимедийный проектор, мультимедийная презентация к уроку: «Наследственные болезни человека»; комплект учебно-тематических карт.

***Содержание урока:***

**I. Вступительное слово учителя о целях и задачах урока.**

**II. Повторение изученного материала. <Приложение 1> , (слайд 3) или <Приложение 2>**

Учащиеся выполняют тест по пройденному материалу.

**III. Изучение нового материала.**

**План урока:**

1. Наследственные болезни.
2. Классификация наследственных болезней.
3. Моногенные болезни.
4. Хромосомные болезни.
5. Полигенные болезни.
6. Факторы риска возникновения наследственных заболеваний.
7. Профилактика и лечение наследственных болезней

**1.Наследственные болезни человека.** Просмотр кадров мультимедийной презентации с комментариями учителя.  **<Приложение 1>**

Здоровье человека во многом зависит, насколько здоровы были его родители, а также предшествующие им поколения. С незапамятных времен известно, что близкородственные браки часто приводят к рождению неполноценного потомства, а некоторые заболевания

(сахарный диабет, заболевания крови и с-с системы, психические заболевания и др.) чаще развиваются у людей, родители которых также ими страдали.

Стремление продолжить свой род, иметь жизнеспособное потомство - одно из основных свойств живого на Земле, в том числе и человека. Из этого ясно, почему вопросы о причинах

сходства потомства и их родителей, о природе возникающих изменений в потомстве всегда вызывали большой интерес.

В современной медицине есть методы, позволяющие выявлять хромосомные заболевания в любом возрасте. В 1959 г. были известны 4 хромосомные аномалии, сейчас - более 750 аномалий, вызывающих свыше 3000 генетических нарушений.

Ежегодно в мире рождаются 5 млн. детей с тяжелыми врожденными дефектами развития. Наследственные аномалии прослеживаются на протяжении многих поколений и даже веков.

В 20-м веке известно более 1 тыс. наследственных заболеваний, в 21-м веке более 3-4,5 тыс. 4% новорожденных страдают от генетических дефектов. 60% самопроизвольных абортов связаны с хромосомными нарушениями у плода.

Одна из десяти гамет несет ошибочную информацию.

*Чем все это обусловлено? Почему количество наследственных заболеваний растет? Мы с вами должны сегодня разобраться*.

Вернемся к вопросу. Чем все это обусловлено? В чем причины? Это мутации. А что такое мутация? – это внезапные стойкие изменения генетического материала, приводящие к появлению новых признаков организма, способных передаваться последующим поколениям. Это наследственные изменения генотипа.

**Наследственные болезни** — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.

**2.Классификация наследственных заболеваний. <Приложение 1>**

Среди наследственных болезней, развивающихся в результате мутаций, традиционно выделяют три подгруппы**: *моногенные наследственные заболевания, полигенные наследственные болезни и хромосомные.***

**Рассмотрим некоторые моногенные болезни. <Приложение 1>**  Основную информацию учащиеся будут заносить по ходу урока в таблицу **"Характеристика наследственных болезней человека". <Приложение 3>**

**3. Моногенные болезни**

Моногенные болезни обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).

Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.

Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.

Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

**3.1. Аутосомно-доминантные болезни**

В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина).

1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.

2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.

3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.

4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.

5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

**Примеры болезней**: Синдром Марфана, болезнь Олбрайта, дизостозы, отосклероз,  пароксизмальная миоплегия, талассемия и др.

**Синдром Марфана**

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена. Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Заболевание отличается семейным характером и носит доминантный тип наследования, т.е. в этом случае один из родителей ребенка имеет сходные признаки болезни. Способы лечения неизвестны.  Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский. Подобная патология была у Авраама Линкольна и наблюдалась у его сыновей.

**3.2. Аутосомно-рецессивные болезни <Приложение 1>**

Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.

Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.

Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, – так называемый *ферментопатией*

**Примеры болезней:** Фенилкетонурия, микроцефалия, ихтиоз (не сцепленный с полом), прогерия.

**Прогерия.**

Прогерия (греч. progeros преждевременно состарившийся) – патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) – Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

**Ихтиоз** (греч. – рыба) – К наследственным дерматозам относятся заболевания, выражающиеся в изменении скорости отшелушивания рогового слоя. Таким заболеванием является ихтиоз. Для него характерно появление в дошкольном возрасте повышенной сухости, шелушения кожи без воспалительных явлений. Локализация кожных нарушения бывает различной и имеет разную степень выраженности.

**Фенилкетонурия -** болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС). Клинические признаки: повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.

**3.3. Болезни, сцепленные с полом:**

мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша – Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с Х хромосомой)

фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с Х хромосомой). Заболевание проявляется у детей в 1-2 года, но может начаться в более старшем возрасте. Основными проявлениями болезни служат задержка роста и выраженные прогрессирующие деформации скелета,  особенно нижних конечностей,  что сопровождается нарушением походки ребенка («утиная походка»);  значительная болезненность костей и мышц, нередко мышечная гипотония;  выявляемые рентгенологически рахитоподобные изменения костей, преимущественно нижних конечностей.

**Гемофелия -** наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свёртывания крови, она появлется появляется из-за изменения одного гена в половой Х хромосоме. Данное заболевание передаётся через рецессивный признак половой Х хромосомы. Носителем гена данного заболевания является женщина, а болеют только мужчины (генотип мужчин страдающих гемофилией - ХhУ). Поэтому, данное заболевание сцеплено с полом.   
При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие, жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации, т.е. становятся инвалидами.   
Частота рождений людей с гемофилией 1 на 30.000 человек мужского населения. При помощи изучения родословной, можно установить многие наследственные заболевания, в том числе и гемофилию.

**4. Хромосомные болезни <Приложение 1)**

Обусловлены грубым нарушением наследственного аппарата – изменением числа и структуры хромосом. Типичная причина, в частности, – алкогольная интоксикация родителей при зачатии («пьяные дети»). Сюда относятся синдромы Дауна (трисомия 21), Клайнфельтера (47,ХХУ), Шерешевского-Тернера, Эдвардса, «кошачьего крика».

**Синдроме Клайнфельтера. <Приложение 1>**

**Синдрома Шэрешевского-Тернера. <Приложение 1>**

**Болезнь Дауна** – болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных. Отмечено, что возможность рождения детей с болезнью Дауна зависит от возраста матери. Так. В среднем у женщин в возрасте от 19 до 35 лет случаи рождения ребенка с этой болезнью составляют 1 на 1000, тогда как у женщин после 35 лет такая вероятность увеличивается и к 40-50 годам достигает уровня 2-3%. Такая зависимость частоты болезни Дауна от возраста матери объясняется тем, что процесс закладки и развития женских половых клеток начинается с рождения и происходит на протяжении всей жизни. Под влиянием различных вредных воздействий возможно повреждение хромосом этих клеток. И с возрастом вероятность подобных нарушений увеличивается, а, следовательно, и резко возрастает риск рождения больного ребенка.

Остальные хромосомные заболевания также связаны с увеличением числа хромосом или с повреждением их отдельных частей. В своем внешнем проявлении они характеризуются множественными уродствами развития в виде незаращения верхней губы, мягкого и твердого неба, пороками развития глаз, ушей, костей черепа, конечностей и внутренних органов.

**5. Полигенные  (мультифакториальные) болезни.**

Полигенные болезни наследуются сложно. Для них вопрос о наследовании не может быть решен на основании законов Менделя. Ранее такие наследственные заболевания характеризовались как болезни с наследственной предрасположенностью. Однако сейчас о них идет речь как о мультифакториальных заболеваниях. Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов. Для оценки генетического риска используют специальные таблицы.

**К этим заболеваниям относятся** **–** некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму,  врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца.

**6. Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека.** **<Приложение 1>**

**7. Профилактика и лечение наследственных болезней. <Приложение 1>**

Интерес к проблеме наследственных заболеваний растет по мере увеличения числа наследственной  патологии среди населения. Причем такой рост обусловлен не столько абсолютным увеличением числа наследственных заболеваний, сколько улучшением диагностики ранее неизвестных форм. Становится все более понятным, что знание причин возникновения и механизмов развития наследственных заболеваний человека – это ключ к их профилактике.   
Одним из путей профилактики наследственных заболеваний является предупреждение действия факторов внешней среды, способствующих проявлению патологического гена

**Профилактика: <Приложение 1>**

* 1. Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше при наличии наследственных болезней в родословной.
  2. Исключение родственных браков. Однако описывались некоторые индейские племена, в которых в кровных браках на протяжении 14 поколений не встречалось никаких наследственных заболеваний. Известно, например, что Чарльз Дарвин и Авраам Линкольн родились от родственных браков. А сам Дарвин был женат на своей двоюродной сестре, и родившиеся в этом браке трое сыновей были абсолютно здоровыми и стали затем известными учеными. А.С. Пушкин родился от брака С.Л. Пушкина с троюродной  племянницей Надеждой Ганнибал.

**Лечение: <Приложение 1>**

Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия**.  Он может быть использован для исцеления человека с генетически обусловленным заболеванием, или, по крайне мере, для уменьшения тяжести заболевания. С помощью этого метода дефектные гены могут быть заменены «здоровыми» и болезнь может быть прекращена в результате устранения причины (дефектного гена).  Однако направленное вмешательство в генетическую информацию человека несет опасность злоупотреблений путем манипуляций с зародышевыми клетками, и поэтому, активно оспаривается многими. Несмотря на то, что большинство исследований по генной инженерии находится на стадии лабораторных испытаний, дальнейшее развитие этого направления позволяет надеяться на практическое использование метода для лечения больных в будущем.

**V**. **Закрепление. 1)**Работа по индивидуальным карточкам. **<Приложение 4> или <Приложение 6>**  
 **2)**Решение задач **<Приложение 5>**

**VI.** *Заключительное слово учителя*: **(выставление оценок, подведение** **итогов).**

На уроке были рассмотрены некоторые наследственные болезни человека, их классификация, выявлены причины их возникновения, последствия их проявления, методы диагностики, способы лечения. Очень важно вовремя определить (диагностировать) наличие наследственного заболевания у новорождённого, так и предупредить рождение больного ребёнка. С этой целью в стране открыты медико-генетические консультации. Клиническая генетика, являющаяся частным разделом медицинской генетики человека, изучает причины, развитие, клинику, диагностику, профилактику и лечение наследственных заболеваний. Специалист, занимающийся проблемами медицинской генетики, называется врачом-генетиком. Эта специальность появилась в нашей стране только в 1988 году. С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями.   
И самое главное вы должны помнить, что среди нас в нашем обществе есть такие люди, и мы должны толерантно (терпимо) относиться к ним, они тоже имеют право на жизнь.

Выставление оценок учащимся, активно работающим на уроке.

**VIII. Домашнее задание.** Параграфы 47, 48, записи в тетрадях. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 10-11 классы. А.А. Каменский, Е.А. Криксунов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2010.

**Используемая литература:**

* + 1. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 10-11 классы. А.А. Каменский, Е.А. Криксунов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2010.
    2. Клиническая генетика. Бочков Н.П.- М.: Медицина, 1997.
    3. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт, 2002
    4. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС, 2002
    5. Открытая инет-энциклопедия Википедия "Хромосомные болезни", "Генные болезни"