**Урок по биологии в 10 классе «Решение генетических задач».**

Цели урока:

1.Обобщить знания учащихся по теме «Генетика», обосновав место и роль биологических знаний в практической деятельности людей.

2. Развивать познавательный интерес, интеллектуальные и творческие способности в процессе изучения биологии, путём применения метода решения генетических задач, имеющих место и роль в практической деятельности людей.

3. Воспитывать убеждённость в возможности познания живой природы, необходимости уважения мнения оппонента при обсуждении биологических проблем.

Тип урока: урок -практикум

Методы, используемые на уроке: репродуктивные, частично-поисковые, проблемные.

Ход урока.

1. **Организационный момент.**

*Эпиграф.*

« Человеческая жизнь похожа на коробку спичек. Обращаться с ней серьезно - смешно. Обращаться несерьезно – опасно». А.Рюноске. *(слайд)*

*Учитель:*

Один из величайших авторитетов рода людского Л.Н. Толстой сказал в романе “Анна Каренина”, что все счастливые семьи похожи друг на друга, а каждая несчастливая семья несчастлива по-своему. Бесспорно, с социальной точки зрения это так. А с биологической? С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями.

 Наступивший 21 век, без сомнения, является веком биологии и, в значительной мере, веком генетики. Решающей предпосылкой тому явилась расшифровка всего наследственного аппарата человека. В последние десятилетия вопросу наследственности человека стали уделять исключительно большое внимание. Развитие современной цивилизации приводит к появлению в окружающей среде факторов, увеличивающих частоту мутаций. Поэтому перед генетической наукой, в частности перед медицинской генетикой, встала неотложная задача – научиться бороться с внешним проявлением у человека вредных мутаций, диагностировать наследственные заболевания на любой стадии развития организма, в том числе и до рождения, определить предрасположенность к некоторым распространенным болезням. У человека известно до 1500 различных наследственных аномалий, из которых около 1/3 являются серьезными заболеваниями ( слабоумие, шизофрения, эпилепсия, диабет и т.д.).Cледует помнить, что вылечивается только болезнь, т.е. фенотипическое проявление «вредного» гена, и вылеченный человек продолжает оставаться его носителем и может передавать этот ген своим потомкам.

 Сегодня на уроке мы с вами постараемся разобраться в причинах появления наследственных болезней, узнаем некоторые экзотические, редко встречающиеся формы аномалий, поговорим о профилактике и лечении наследственных болезней человека. Основная наша цель – это, конечно, отработка навыков решения генетических задач.

1. **Актуализация .**

Учитель: Проведем небольшую разминку, которая поможет Вам в решении генетических задач.

*Фронтальная работа с классом. Терминологическая разминка.*

*(слайд)*

**Ген –** участок молекулы ДНК, отвечающий за структуру определенной молекулы белка и определяющей возможность развития отдельного элементарного признака.

**Мутация –** наследственные изменения генотипа, приводящие к появлению новых признаков организма, способные передаваться последующему поколению.

**Мутаген -**  химические и физические факторы, вызывающие наследственные изменения — мутации.

**Рецессивный ген –** генетическая информация, которая может подавляться воздействием доминантного.

**Доминантный ген –** один аллельный ген (доминантный) подавляет (маскирует) проявление другого (рецессивного).

**Аутосома –** у живых организмов с хромосомным определением пола называют парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских организмов.

**Половая хромосома-** хромосомы раздельнополых организмов, в которых расположены гены, определяющие пол и сцепленные с полом признаки организма.

**Наследственные заболевания, сцепленные с полом –** гены несущие заболевания и находящиеся в половых хромосомах, называют сцепленными с полом.

**Гетерозигота -**клетка или особь, у которой два гена, определяющие какой-либо признак, различны.

**Гомозигота –** клетка или особь, у которой два гена, определяющие какой-либо определённый признак, одинаковы.

Учитель: вспомним некоторые доминантные и рецессивные признаки у человека.

*(слайды)*

**Доминантные Рецессивные**

Курчавость прямые волосы

Нерыжие рыжие волосы

Карие глаза голубые глаза

Веснушки норма

Карликовость норма

Полидактилия (большое количество пальцев) норма

Норма шизофрения

Норма дальтонизм

Учитель: вспомним, как выглядят женские и мужские половые хромосомы человека.

Ответьте на вопрос: в чем различие между женскими и мужскими половыми хромосомами человека?

*Женские и мужские половые хромосомы (слайды)*

Выступления учащихся о наследственных заболеваниях человека.

**Альбинизм** (лат. albus — белый) — врождённое отсутствие пигмента меланина, который придает окраску коже, волосам, радужной и пигментной оболочкам глаза. Частота встречаемости : 1: 50000 *. (слайд)*

**Фенилкетонури́я**— врожденное, наследственное заболевание ,связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Наследуется как рецессивный признак. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению центральной нервной системы, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития. Частота встречаемости : 1: 20000. Большинство больных - голубоглазые блондины, сопровождаемые «мышиным» запахом. *(слайд)*

**Гемофилия.**Ген нормальной свертываемости крови у человека наследуется по доминантному типу и сцеплен с Х-хромосомой. Рецессивная мутация этого гена приводит к гемофилии. Гемофилия- несвертываемость крови. Передается от матерей – сыновьям. Царская династия Романовых носила в себе редкую форму гемофилии В. (частота ее встречаемости : 1: 60000). Проблему составляют крупные ранения, хирургические операции, удаление зубов, внутренние кровоизлияния.

“Трех лет от роду, играя в парке, цесаревич Алексей упал и получил ранение, вызвавшее кровотечение. Вызвали придворного хирурга,который применил все известные медицине средства для того, чтобы остановить кровотечение, но они не дали результата, царица упала в обморок. Ей не нужно было слышать мнения специалистов, чтобы знать, что означает это кровотечение: это была ужасная гемофилия -наследственная болезнь мужского поколения ее рода в течение трех столетий. Здоровая кровь Романовых не могла победить больной крови Гессен- Дармштадтских, и невинный ребенок должен был страдать от той небрежности, которую проявил русский двор в выборе невесты Николая II”, - писал великий князь Александр Михайлович. *(слайд)*

**Дальтони́зм,** цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений в 1794 году. Дальтон не различал красный цвет, но не знал о своей цветовой слепоте до 26 лет. У него были три брата и сестра, и двое из братьев страдали цветослепотой на красный цвет. Cтрадают 2-8% мужчин, 0,4% женщин. *(слайд)*

**Мышечная дистрофия.** Группа наследственных заболеваний, характеризуемых атрофией скелетных мышц, протекающей без болей и потери чувствительности в конечностях. Парадоксально, но пораженные мышцы могут увеличиваться в размерах за счет разрастания соединительной и жировой ткани, создавая ложное впечатление крепких мышц. До сих пор не существует средства, излечивающего мышечную дистрофию. Членам семей, в которых были случаи заболевания мышечной дистрофией, следует обратиться за медико-генетической консультацией . Частота дистрофии Дюшена : 1: 4000 (мальчики). *(слайд)*

1. **Практикум по решению задач.**

 *Для работы класс делится на 4 группы. Каждая группа получает задачи и показывает их решение на доске. На уроке используются интернет-ресурсы.*

**1 группа.** Решение задач на определение группы крови человека. Наследственные заболевания, которые можно обнаружить в раннем возрасте.

 **1 задача.** *(слайд)*В родильном доме перепутали двух девочек. Родители С. и М.имеют 1 и 2 группу крови, родители А. и В. – 2 и 4. Дети имеют 1 и 2 группу. Определите , кто чья дочь.

Решение:

 Родители С.и М. с 1 и 2 группой крови могут иметь детей с 1 и 2 группой.

Родители А. и В. с 2 и 4 группой крови могут иметь детей с 2,3,4 группой.

Значит, ребенок с 1 группой принадлежит паре С.и М.

Ребенок со 2 группой принадлежит паре А.и В.

 **2 задача.***(слайд)* При анализе крови ребенка В. (возраст – 3 суток) был поставлен диагноз фенилкетонурия. Предоставьте план лечения и рекомендации молодым родителям.

Решение: При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей.

 Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга.

 Некоторые из современных газированных напитков, жевательных резинок и лекарственных препаратов содержат фенилаланин в форме дипептида (аспартам), о чём производители обязаны предупреждать на этикетке. Так, например, на этикетках ряда безалкогольных напитков компании «ПепсиКо» («Пепси», «Миринда» и др.), производимых в России, после указания состава и пищевой ценности 100 мл напитка приводится следующее предупреждение: «Содержит источник фенилаланина. Противопоказано применение при фенилкетонурии».

 При рождении ребёнка возможно обнаружение фенилкетонурии, и, как следствие, возможно раннее начало лечения для предотвращения необратимых последствий.

 Лечение проводится в виде строгой диеты от обнаружения заболевания как минимум до полового созревания, многие авторы придерживаются мнения о необходимости пожизненной диеты. Диета исключает мясные, рыбные, молочные продукты и другие продукты, содержащие животный и, частично, растительный белок. Дефицит белка восполняется аминокислотными смесями без фенилаланина.

**2 группа.**  Генетическая консультация.

 Обоснование: знание генетики человека позволяет прогнозировать вероятность рождения детей, страдающих наследственными недугами в случаях, когда один или оба супруга больны или оба родителя здоровы, но наследственное заболевание встречалось у предков супругов.

 По мере повышения биологической и особенно генетической образованности широких масс населения родители или молодые супружеские пары, еще не имеющие детей, чаще и чаще обращаются к врачам-генетикам с вопросом о величине риска иметь ребенка, пораженного наследственной болезнью.

**1 задача** *(слайд)*

Начнем с примера из жизни описанного в книге Николая Бочкова «Гены и судьбы».

«…Однажды на пороге моего кабинета появился молодой, приятной наружности человек.Как высянилось позже, человек очень талантливый. В возрасте 3,5 лет у него скончался первый ребенок. Родился он в срок, нормального веса, рост – 52 см, отлично развивался. И вдруг с 5-6 месяцев малыша словно подменили. Едва научившись улыбаться, он «позабыл», как это делается. Врачи поставили диагноз: болезнь Тея-Сакса. Суть ее в том, сто оболочки , которыми покрыты нервы, распадаются, растворяются.

 В общем ребенка не стало. Горе непоправимое. Природа же способно еще и многократно воспроизвести ту беду. До поры до времени программа разрушения бездействовала, минуя одно, второе, третье поколения, и вдруг, в силу встречи супругов с одинаковыми генами и унаследования этой программы ребенком от обоих родителей, получила приказ включиться.

 Но потерявший сына отец хотел знать еще и другое: ожидает ли его последующих детей такая же участь? Могут ли они с супругой рассчитывать на счастье отцовства и материнства? Подарила ли им судьба счастливый шанс? Вот что хотел он услышать от специалиста по медицинской генетике».

 Представим, что молодой человек обратился в консультацию именно к вам, какой бы ответ вы ему дали?

Решение:

Мужчина и женщина здоровы, но у них родился больной сын - аа, следовательно они гетерозиготны (Аа), а ген, ответственный за развитие болезни , рецессивен.

F1 : АА (здоров, 25%), Аа (здоров, носитель , 50%), аа (болен, 25%).

 Вероятность рождения ребенка, больного болезнью Тея-Сакса, равна 25%, ¼.

Обратимся вновь к тексту книги.

«Я не зря употребил слово «шанс». Именно этот термин, широко известный любителям карточной игры, больше всего подходит для передачи драматической ситуации, сложившейся в семье консультируемого. Конечно, можно было бы обнадежить молодого отца, посулить надежду. Но… нет ничего страшнее, чем ложь человека, обязанного говорить правду. Каждое отступление от нее чревато для людей новым горем, новым несчастьем. Только правда, и одна она, дает возможность вычислить будущее такой семьи.

 На том мы и расстались. А через три года он вновь вместе с женой вновь пришел на медико-генетическое консультирование. И вновь привела его беда. Как выяснилось, они усомнились в правильности моего совета и обратились к другому профессору, я бы сказал «модному».

 -Да , - сказал он, - болезнь наследственная. Но у вас уже был один больной ребенок. Значит , следующие три окажутся здоровыми , рожайте.

 Невежественность специалиста обернулась для семьи новой драмой. В момент вторичного консультирования в нашем институте у них снова был полуторагодовалый сын, «разучившийся» улыбаться и держать голову».

**2 задача** *(слайд)*

 И. и А. являются двоюродными братом и сестрой. В их роду наблюдалась наследственная форма глухоты. Объясните им нежелательность их брака.

Решение: Статистика свидетельствует, что у родителей, состоящих в родстве, вероятность рождения детей, пораженных теми или иными наследственными недугами, или частота ранней детской смертности в десятки, а иногда даже в сотни раз выше, чем в неродственных браках. Родственные браки особенно нежелательны, когда имеется вероятность гетерозиготности супругов по одному и тому же рецессивному вредному гену.

 Например: в изолированных популяциях в Швейцарии на 2200 человек приходится 50 глухонемых и у 200 – дефекты слуха.

**3 - 4 группа.** Наследственные заболевания, сцепленные с полом.

**1 задача.** *(слайд)*

 Определите процентную вероятность рождения здоровых детей в семье А и М, если невеста А. имеет нормальную свертываемость крови, хотя ее родная сестра с признаками гемофилии. У жениха М. мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

Решение:

Невеста А. – носительница, XHXh (так как ее сестра – XhXh  , значит родители - мать – носительница, XHXh , отец – болен, XhY)

Жених М. – болен, XhY ( мать – больна XhXh , отец – здоров XHY) .

 Р : XHXh  + XhY

F1 : XHXh - девочка,здорова, носительница (25%),

 XHY – мальчик, здоров, 25%,

 XhXh - девочка, больная, 25%,

 XhY – мальчик, болен, 25%.

**2 задача.** *(слайд)*

 Известно, что у матери два сына, у одного из них жена – дальтоник и здоровый ребенок. В семье второго - дочь с признаками дальтонизма и сын, с нормальным цветовым зрением. Сыновья этой женщины во всем винят своих жен, из-за чего в семье постоянные скандалы. Проясните ситуацию.

Решение:

1 семья : жена – XdXd  , значит здоровый ребенок – девочка , носительница – XDXd . Значит первый сын – XDY.

2 семья: дочь- дальтоник XdXd  , сын – здоров, XDY. Значит второй сын - XdY, сам является дальтоником.

Мать обоих сыновей является носителем дальтонизма.

**3 задача.***(слайд)*

 У невесты мать страдает дистрофией, а отец здоров. Жених болен мышечной дистрофией. Проанализировать потомство в данной семье.

Решение:

Невеста – носительница, XАXа (так как мать – XаXа  , отец - XАY)

Жених – болен, XаY.

F1 : XАXа - девочка, здорова, носительница (25%),

 XаXа – девочка, больна, (25%),

 XАY - мальчик, здоров, 25%,

 XаY - мальчик, болен, 25%.

**4 задача** *(слайд)*

 В семье муж альбинос и болен фенилкетонурией, а мать –альбинос гетерозиготна по гену фенилкетонурии.

Определите возможное потомство.

Решение:

Р : ааВв +аавв

F1 : ааВв (альбинос, норма), аавв (альбинос, ФК)

 Выступление учащегося:*(слайд)* Поводы для обращения в генетическую консультацию могут быть весьма различными. Обращаться в нее могут, например, родители, если они опасаются рождения у них ребенка с генетически обусловленной болезнью. Генетические исследования позволяют предсказать вероятность такого рода заболеваний, если, например:

1. У родителей имеется генетическое заболевание в роду;
2. Семейная пара уже имеет больного ребенка;
3. В семейной паре жена неоднократно имела выкидыши;
4. Пожилая пара;
5. Имеются родственники, больные генетическими заболеваниями.

Тяжесть течения наследственных заболеваний, малоэффективное лечение многих из них, передача из поколения в поколение – все это определяет необходимость их профилактики. В настоящее время разрабатываются следующие направления в их профилактике:

1. Генетическое нормирование и исключение мутагенов. Введение строгой системы оценки мутагенности факторов среды обитания человека; исключение мутагенных лекарственных средств и пищевых добавок, а также необоснованных рентгенологических исследований. (Примеры лекарств).
2. Планирование семьи. Отказ от вступления в брак кровных родственников и гетерозиготных носителей, а также отказ от деторождения при высоком риске наследственной патологии. Медико –генетическое консультирование предупреждает рождение больных детей в 3-5% семей, обратившихся по поводу прогноза здоровья будущего ребенка.
3. Дородовая диагностика. – ультразвук,

- фетоскопия (зондирование эластичным зондом со светопроводом) и т.д.

1. Управление действием генов. Коррекция наследственных заболеваний обмена веществ после рождения – диетическая, хирургическая коррекция. Особенно эффективна профилактика болезней, проявляющихся под влиянием факторов внешней среды у взрослых.

**4 . Итоги урока. Рефлексия.**

Мы видим, что огромные шаги по защите наследственности человека или ее «улучшению» уже сделаны. Но генетики продолжают работать. И современные медицинские генетики дают в руки не только медицине, но и всему обществу оружие для избавления от накопленной в предыдущих поколениях наследственной патологии и предотвращения наследственной угрозы от факторов окружающей среды.

Домашнее задание: карточки с задачами на наследование сцепленное с полом.

Тема: «НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ»

Задача 1. У мухи дрозофилы ген нормального цвета глаз (красный) доминирует над геном белоглазия, ген ненормального строения брюшка - над геном его нормального строения. Эти пары генов расположены в Х-хромосоме на расстоянии трех морганид. Определите вероятность различных гено- и фенотипов в потомстве от скрещивания гетерозиготной по обоим признакам самки с самцом, имеющим нормальный цвет глаз и нормальное строение брюшка.

Задача 2. Ген окраски глаз у мухи дрозофилы находится в Х-хромосоме. Красные (нормальные) глаза (В) доминируют над белоглазием (в). Определите фенотип и генотип у потомства F1, если скрестить белоглазую самку с красноглазым самцом?

Задача 3. Ген Н детерминирует у человека нормальную свертываемость крови, а н - гемофилию. Женщина, гетерозиготная по гену гемофилии, вышла замуж за мужчину с нормальной свертываемостью крови:

а) определите фенотип и генотип детей, которые могут родиться от такого брака;

б) по какому типу происходит наследование признака?

Задача 4. Классическая гемофилия наследуется как рецессивный признак. Ген гемофилии располагается в Х-хромосоме. Y-хромосома не содержит гена, контролирующего свертываемость крови. Девушка, отец которой страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

Задача 5. Ген цветовой слепоты (дальтонизм) расположен в Х-хромосоме. Определите вероятность рождения детей с дальтонизмом в семье, где жена имеет нормальное зрение, но ее отец страдал цветовой слепотой. В семье мужа дальтонизма нет.

Задача 6. Женщина, страдающая дальтонизмом, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением и дальтонизмом?