***Занятие № 16 - 17***

***Круглый стол «Проблемы генетической безопасности человека. Профилактика наследственных заболеваний человека»***

***Цели занятия:*** формировать у учащихся знания опроблемах генетической безопасности человека, систематизировать у учащихся знанияо профилактике наследственных заболеваний человека, продолжить формировать у учащихся умения навыков здорового образа жизни.

**Ход занятия.**

***1. Организационный момент.***

***2. Актуализация прежних знаний учащихся. Фронтальная беседа по вопросам:***

1***.*** Почему близкородственные браки нежелательны?

2. Как снизить вероятность возникновения наследственных заболеваний?

***3. В работе круглого стола примут участие: врачи-генетики из центра планирования семьи, экологи, профессор, доктор исторических наук.***

***Учитель.*** На сегодняшнем занятии мы с вами конкретно попробуем охарактеризовать проблемы генетической безопасности человека, направленные на сохранение здоровья человечества, предупреждение появления генетически больных людей и распространения вредных мутаций в человеческом обществе.

1. Мы уже говорили о том, что мутации в организме человека происходят довольно часто и до 10% гамет являются дефектными. Поскольку мутации, как правило, рецессивные, то человек может нести в себе большой набор генетических отклонений, сам того не подозревая. При вступлении в близкородственный брак резко возрастает вероятность перевода у потомства таких поврежденных генов в гомозиготное состояние (аа), и патология неминуемо проявится в фенотипе потомства. Конечно, до какой-то степени все люди — родственники. Ведь первые люди, появившиеся в Африке, были совсем немногочисленны, а все мы произошли от них. Тем не менее, почти во всех странах мира запрещены или не рекомендованы близкородственные браки.

В небольших общинах, живущих обычно в труднодоступных горных районах, часто встречаются браки между двоюродными и троюродными сестрами и братьями, дядями и племянницами и т. д. В таких группах людей рождается примерно в два раза больше мертвых детей, а также младенцев с врожденными генетическими отклонениями, чем в соседних равнинных районах, где родственные браки редкие.

***Небольшая справка.*** В небольших изолированных популяциях частота рецессивных аллелей большая. Например, в одной провинции Ю.Панамы много альбиносов. В Швейцарии на 2200 человек приходится 50 глухонемых и у 200 других имелись дефекты слуха.

***Вывод:***

1. В близкородственных браках происходит кровосмешение, большинство рецессивных мутаций переходит в гомозиготное состояние. А так как они в основном носят негативный характер, то им подрывается жизнеспособность новых поколений.

2. Знание законов наследственности позволяет предсказывать вероятность генетических отклонений у потомства здоровых родителей, в родословной которых отмечались случаи наследственных заболеваний. Для этого, путем опроса, составляется родословная родителей, что часто позволяет установить наличие генетически обусловленного заболевания и тип его наследования, например связь с той или иной хромосомой.

3.Как уже говорилось, зачастую наследуется не признак, а способность проявить его в определенных условиях. Это относится к болезням с наследственным предрасположением. Наследственность играет большую роль в возникновении многих болезней сердца, гипертонии (повышенного давления крови), ревматизма, диабета, шизофрении. Однако здоровый образ жизни позволяет предотвратить развитие таких заболеваний у многих носителей вредоносных генов. На сегодняшнем уроке мы с вами конкретно попробуем охарактеризовать проблемы генетической безопасности человека, направленные на сохранение здоровья человечества, предупреждение появления генетически больных людей и распространения вредных мутаций в человеческом обществе.

Современная генетика человека, основываясь на законах классической генетики, изучает явления наследственности и изменчивости на всех уровнях организации: молекулярном, клеточном, организменном и популяционном. В последнее время выявлено, что у большинства людей в течение жизни проявляются те или иные наследственные заболевания, связанные с нарушением структуры наследственного материала. Изучение молекулярной природы подобных изменений, анализ закономерностей их наследования и распространения в популяциях человека, выяснение влияния мутагенных факторов на здоровье – эти важнейшие задачи генетика человека решает в тесном сотрудничестве с медициной. Проблема здоровья людей и генетика тесно взаимосвязаны. Ежегодно в нашей стране рождаются около 200 тыс. детей с наследственными заболеваниями, что сравнимо с численностью жителей областного центра. Причем количество видов этих заболеваний с каждым годом увеличивается. В 1986 году было известно около 2 тыс. наследственных патологических состояний, а спустя несколько лет, в 1992 году, их количество возросло уже до 5 тыс. Причина этого роста двояка: с одной стороны, совершенствование методов молекулярно-генетической диагностики позволяет выявлять наследственную причину заболеваний, ранее не относимых к этой категории; с другой стороны, бурное развитие науки и техники приводит к интенсивному накоплению в окружающей среде разнообразных мутагенов, способных наносить вред здоровью не только современного человека, но и будущих поколений людей.

***Учитель.*** Как вы думаете, чтобы избежать рождения больных детей, что должны предпринять молодые родители?

В настоящее время профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний приобретает очень большое значение. Наиболее эффективным методом профилактики является здоровый образ жизни будущих родителей.

Значительно снизить вероятность возникновения наследственных заболеваний позволяет медико-генетическое консультирование. Главная задача такого консультирования заключается в прогнозировании появления детей с той или иной наследственной аномалией. Поводом для консультирования могут быть близкородственные браки, работа супругов на вредном предприятии, наличие родственников имеющих наследственные заболевания, влияние мутагенных факторов. Методы медико-генетического консультирования развиваются очень быстро, что избавляет многие семьи от трагедии рождения тяжелобольного ребенка, хотя этические проблемы, связанные с подобного рода анализами и вопросами аборта, по-разному понимаются представителями различных религий и народов. Работа врача-консультанта связана с трудностями психологического характера, так как далеко не всем нравится рассказывать о болезнях бабушки, дяди или троюродного брата. К тому же мало кто знает, чем болели бабушки и дедушки. Если в результате составления родословной выясняется, что вероятность генетических отклонений у детей данной родительской пары все-таки существует, то будущих родителей исследуют при помощи биохимических, физиологических и цитологических методов. Например, у людей, склонных к судорожным припадкам, можно зарегистрировать отклонения в характере электрических колебаний мозга — электроэнцефалограмме. Иногда можно заметить нарушения формы хромосом родителей или обнаружить биохимические нарушения, свидетельствующие о том, что человек является носителем мутантного гена, который практически не проявляется в фенотипе. Наконец, в период эмбрионального развития ребенка можно взять небольшое количество околоплодной жидкости, в которой есть как клетки эмбриона, так и продукты его обмена. Биохимические и цитогенетические анализы позволяют сделать заключение о развитии ребенка. Такая внутриутробная диагностика проводится в тех случаях, когда вероятность рождения ребенка с генетическими отклонениями весьма велика. К настоящему времени такими анализами определяют около 100 наследственных заболеваний.

Для того чтобы снизить вероятность возникновения наследственных отклонений, необходимо свести к минимуму действие на организм мутагенных факторов. К таким факторам относятся химические мутагены (бытовая химия, промышленные отходы, некоторые пищевые красители, ядохимикаты), электромагнитные колебания большой интенсивности, биологические мутагены (например, некоторые виды прививок) и особенно — вирусные заболевания.

***Врач-генетик****.* Наследственное заболевание у ребенка возникает лишь в том случае, если один и тот же «плохой» ген доминирует над здоровым. Многие полагают, что наследственное, или генетическое, заболевание проявляется в пороках внутриутробного развития ребенка. Но это не так – причинами врожденных пороков гораздо чаще являются неблагоприятные экологические условия, «вредности» работы или домашней среды, а также болезни или лечение, перенесенные матерью во время беременности, вредные привычки родителей и т.д. Статистика этих заболеваний в России растет и сама по себе, и в связи с тем, что их стали лучше выявлять. А вот количество генетических повреждений стабильно: 5-15 случаев на тысячу новорожденных. Благодаря успехам генетики, а особенно международному проекту «Геном человека», сегодня известно более 4000 генетических заболеваний. Одни из них встречаются чаще, другие – очень редко, одни распознаются легче, другие маскируются под негенетические болезни, и поэтому возможны ошибки в диагнозе. Вот почему так важно, чтобы все, кто стремится родить здорового ребенка, заранее консультировались у медицинских генетиков. Сегодня такие центры созданы в 84 регионах страны из 89.

***Ученик.******Вопрос*.** Скажите, а какие виды консультаций можно получить в вашем центре?

***Врач-генетик.*** Врач-генетик составит родословную семей обоих родителей, выявит факторы риска, даст прогноз вероятности появления наследственных заболеваний. А акушер-гинеколог будет вести беременность, чтобы вовремя выявить и предотвратить рождение ребенка с серьезной болезнью. Многие, даже тяжелые последствия генетических ошибок можно нейтрализовать своевременным и правильным лечением во время беременности и сразу после рождения малыша.

***Ученик.*** Расскажите, пожалуйста, о некоторых серьезных наследственных заболеваниях и как можно их избежать?

***Врач-генетик****.* Один из примеров – дети с фенилкетонурией. Среди каждых 8 тысяч новорожденных появляется один такой. Заболевание выражается в непереносимости белка фенилаланина, и тогда даже материнское молоко становится для ребенка ядом – развивается умственная отсталость, он становится инвалидом. Еще лет 10 назад заболевание не умели вовремя диагностировать, не было у нас в стране и необходимых специальных продуктов питания. Теперь на фенилкетонурию обследуют всех новорожденных, и тяжелые последствия генетического дефекта удается предотвратить – дети нормально развиваются, ходят в школу, абсолютно полноценны. Единственное ограничение, им приходится постоянно есть специальные продукты, но уже созданы лекарства, которые позволяют снять и эту проблему. Более того, специальная диета будущей матери – носительницы патологического гена, позволяет снизить риск рождения такого ребенка до минимума. Для этого надо лишь знать, что риск существует, и пройти обследование до планирования беременности.

***Врач-генетик*.** Другая история с таким тяжелым генетическим расстройством, как болезнь Дауна. Оно вызвано лишней половой хромосомой и возникает довольно часто: один случай на 600 родов. У матерей старше 35 лет рождаемость выше, а среди 40-летних женщин рождается один ребенок с болезнью Дауна на каждые 250 родов. Предположить заболевание позволяет ультразвуковое обследование беременной уже после 10-ой недели, а совершенно точно поставить диагноз можно, исследовав кровь плода. Но врачи могут лишь сообщить об этом, решение о прерывании беременности принимают родители.

Некоторые пренебрегают нашими рекомендациями. И порой в одной семье из поколения в поколение рождаются дети с тяжелой наследственной патологией. Здесь у нас не прекращается спор с религиозными установками: верующие люди считают каждого ребенка данным от бога, а врачи полагают, что рождать на свет тяжелого инвалида и обрекать его и близких на страдания негуманно и неоправданно. Тем более, что мы точно можем рассчитать прогноз рождения в той семье абсолютно здорового ребенка. Ведь наследственные болезни – это не фатально, вероятность рождения второго ребенка с болезнью Дауна, скажем, ничтожно мала. Но, к сожалению, 70% семей обращаются к нам не до, а уже после рождения ребенка с патологией. Сегодня абсолютно все новорожденные проходят обязательное обследование на два наследственных заболевания - фенилкетонурию и врожденный гипотериоз (недостаточность щитовидной железы). Вскоре к ним прибавятся еще два анализа, но и этого мало: в цивилизованных странах новорожденных обследуют на 10-12 генетических расстройств. Российские специалисты надеются, что смогут внедрить эти технологии и у нас. Прогресс науки уже сегодня позволяет серьезно сократить число детей, родившихся с генетической патологией. Чтобы мы оставляли нашим детям в наследство все что угодно, но не болезни и страдания.

***Врач-генетик****.* У человека есть наследственные заболевания, сцепленные с полом. Например, гемофилия – тяжелое наследственное заболевание, при котором кровь теряет способность свертываться. У гемофиликов даже небольшие царапины вызывают тяжелые кровотечения. Это заболевание встречается только у мужчин. Было установлено, что гемофилия обусловлена рецессивным геном, расположенным в Х-хромосоме, поэтому гетерозиготные по этому гену женщины обладают обычной свертываемостью крови. И если в консультации определят, что должна девочка, то она будет здорова, а если мальчик, то возможно лучшее прерывание беременности, а лучше всего взять для анализа амниотическую жидкость и можно определить, болен ли зародыш.

***Историческая справка****.* Благодаря хорошо известной родословной удалось проследить наследование гена гемофилии от английской королевы, что никто из ее предков не страдал гемофилией. Наиболее вероятно, что возникла мутация в гамете одного из родителей Виктории. Вследствие этого королева Виктория стала носительницей гена гемофилии и передала его многим своим потомкам. Все потомки мужского пола, которые получили от Виктории Х-хромосому с мутантным геном, страдали тяжелым недугом – гемофилией.

***Вывод.***

Многие болезни можно избежать, если вовремя обратиться в медико-генетическую консультацию.

Ребята, давайте поблагодарим выступивших перед нами гостей и постараемся следовать их советам

***Учитель.*** На наследование признаков большое влияние оказывает окружающая среда, факторы которой могут вызывать мутации. Вспомните, как называется группа этих факторов, перечислите их.

Одним из самых мощных мутагенных факторов является ионизирующее излучение (радиация).

***Эколог.***

После Чернобыльской катастрофы в районах, подвергшихся максимальному загрязнению радионуклидами, почти в 2 раза увеличилась частота рождения детей с аномалиями развития (расщеплены губы и неба, удвоение почек и мочеточников - полидактилия, нарушение развития головного мозга)

Новую болезнь, передающуюся по наследству, нашли в Японии. Она связана с загрязнением водоёма в Минамата – городе Кюсю, где население составляет 50 тыс.человек. У заболевших рыбаков нарушалась речь, ухудшалось зрение, паралич сковывал руки и ноги. Долгие годы сливала в залив Минамата отходы химического производства. Число больных перевалило за 30 тысяч, хотя меры приняты. Также Япония «прославилась» еще болезнью «итай-итай» отравление кадмием (который попал в реку Дзинзцу со стоками цинкового завода). При разливах реки залива участки с рисовыми полями и рис накачивал в себя кадмий. Смертельность от этой болезни - 50%.

***Учитель.*** Одна из острейших проблем обозначилась в обществе – это бесплодие молодых семей, прибывавших в детородном возраста. Давайте послушаем один из путей преодоления бесплодия.

***Сообщение учащегося. «Дети из пробирки» Экстракорпоральное оплодотворение.***

В британском г.Олдэм 25 июля 1978 года родилась девочка Луиза Браунс – первый ребенок, зачатый в результате экстракорпорального оплодотворения. (ЭКО). Мировая наука ликовала, Великобритания поздравляла своих новых национальных героев: эмбриолога Соберта Эдварса и гинеколога Патрика Стептоу. Восемь лет спустя, 7 февраля 1986 года и в нашей стране родился ребенок, зачатый благодаря экстракорпоральному оплодотворению. Об этом сообщила московская лаборатория клинической эмбриологии Центра акушерства и гинекологии РАМН под руководством Б.В.Леонова. Сегодня в России лечением бесплодия методом ЭКО занимается около 50 клиник. Рождение первого человека, зачатого вне организма матери, ознаменовало начало эри вспомогательных репродуктивных технологий (ВРТ), благодаря которым сегодня уже около 2 млн. супружеских пар во всем мире могут радоваться рождению долгожданных малышей.

Существует много причин бесплодия, которые делают невозможным созревание или овуляцию яйцеклетки, ее встречу со сперматозоидами, оплодотворение и имплантацию эмбриона в матку. Ученые выделяют 22 женских и 16 мужских факторов, приводящих к невозможности иметь детей. Факторы бесплодия со стороны женщины – это чаще всего непроходимость маточных труб, осложнения после абортов, хирургические вмешательства в брюшную полость или после инфекционного заболевания, а также проблемы, связанные с созреванием фолликулов и овуляций.

Наиболее частая причина мужского бесплодия - снижение количества и качества сперматозоидов. Это может быть вызвано травмой семенника, инфекционными заболеваниями, неблагоприятными факторами воздействия (алкоголь, магнитное излучение, химическое воздействие на организм) и некоторыми генетическими патологиями. Мужской и женский факторы бесплодия, по статистическим данным, встречаются среди бесплодных супружеских пар приблизительно в равных соотношениях. Если наступление беременности у конкретной пары невозможно естественным путем, то на помощь приходят вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ), к которым относятся внутриматочная инъекция (введение сперматозоидов непосредственно в полость матки) и экстракорпоральное оплодотворение.

К сожалению, существует мнение, что риск возникновения аномалий развития у новорожденных после лечения методом ЭКО выше, например, из-за ненатуральности процесса зачатия. Статистика же нарушений развития детей после ЭКО по всему миру находится в целом на уровне общепопуляционной. Уже на протяжении 25 лет медики пристально наблюдают за развитием и здоровьем почти 2 млн. рожденных ЭКО – малышей и они едины во мнении: в результате ЭКО на свет появляются дети, ничем не отличающиеся от своих сверстников, зачатых естественным путем.

Развитие вспомогательных репродуктивных технологий произвело революцию в лечении женского и мужского бесплодия и открыло ученым возможность наблюдения за эмбриональным развитием человека на самых ранних его стадиях.

***Сообщение учащегося* «*Диагностика будущего. Жители Мордовии смогут предупредить заболевания задолго до возникновения»***

Революционный прорыв в мордовской медицине! Ученые республики реализуют один из самых амбициозных проектов ХХI века – изучение генома человека для выявления предрасположенности и профилактики смертельных заболеваний. Знание ошибок в генетическом коде поможет жителям Мордовии предупредить развитие болезней за несколько десятилетий до возникновения. Сегодня ДНК – диагностической занимаются крупнейшие центры Москвы, Санкт-Петербурга, Новосибирска, Уфы. Внедрение генетического тестирования и развития генной терапии чрезвычайно важно, особенно для детей. Фенотип у человека интенсивно формируется в детстве к 14 годам. Чем раньше будет выявлены неправильные гены, тем легче будет справиться с заболеванием или предупредить его.

Особое внимание генетическому тестированию следует обратить молодоженам. Их дети могут избежать тяжелых наследственных заболеваний. В настоящее время ученые изучили 30 генов, мутация которых ведет к раку, сердечно - сосудистым заболеваниям, сахарному диабету. Скоро будут определять предрасположенность к другим заболеваниям. Процедура очень простая: у пациента берут немного крови и при помощи реагентов выделяют из нее чистую ДНК. Затем к ней добавляют специальные вещества (праймеры). Они оседают на правильные» участки молекулярной цепи. Если какие-то из них остаются пустыми, значит, там произошла мутация. Зная ее вид, ученые могут сказать, к какому заболеванию человек предрасположен. Результат исследования известен через три-четыре дня.

Перспективным является создание соответствующей вакцины против ВИЧ-инфекции.

***Рубрика «Это интересно»***

1. Медицинские исследования установили, если женщина во время беременности продолжает употреблять наркотики, то почти всегда ребенок рождается уже зависимым от них. Как это ни страшно звучит, новорожденному приходится вводить микродозы наркотиков или заменяющих их препаратов, чтобы спасти ему жизнь.

2. Как уже говорилось, зачастую наследуется не признак, а способность проявления его в определенных условиях. Это относится к болезням с наследственным предрасположением. Наследственность играет большую роль в возникновении многих болезней сердца, гипертонии, ревматизма, диабета, шизофрении. Однако здоровый образ жизни позволяет предотвратить развитие таких заболеваний у многих носителей вредоносных генов

***4. Формирование умений и навыков.***

Чтобы рождение малыша не принесло в семью горе, надо побеспокоиться о его здоровье заранее.

**1.** Каждая пара должна знать свою родословную по вопросам наследуемых болезней (случаи умственной отсталости, слепоты, глухоты, пороки развития).

**2**. К факторам риска относятся также работа во вредных условиях (с токсическими веществами, магнитными полями, рентгеном, радиоизотопами, для отца – с излучениями сверхвысокой частоты и т.п.), некоторые инфекционные болезни (герпес, хламидиоз, краснуха), алкоголизм, наркомания и пр.

**3.** Врачи должны вести семейный мониторинг, составить прогноз рождения, а также программу оздоровления матери и плода.

**4.** Необходимо регулярно проходить обследования во время беременности, в том числе УЗИ, которое позволяет выявить ряд наследственных патологий и пороков развития; опасения о вреде этого исследования беспочвенны – на сроке более 10 недель оно абсолютно безопасно.

**5.** Генетическую консультацию должна пройти каждая пара, а пары из группы риска остаются под наблюдением генетика постоянно.

***5 Итоги занятия:*** формулирование кратких выводов по теме занятия.

***Творческое задание***. «Письмо из будущего» (от поколений будущих к ныне живущим о сохранении генофонда человечества).