

**Элективный курс «Генетика» рассчитан на дистанционное обучение с использованием платформы Webinar.ru, программы Skype, сайта Dnevnik.ru и e-mail.**

Задачи курса:

1. Изучить основные методы генетических исследований наследственности человека, составления родословной семьи, причины мутаций, профилактики наследственных заболеваний, вопросы генетики пола и связь половых хромосом с эволюцией человека.
2. Рассмотреть вопросы реализации генетической программы человека и влияние на нее среды обитания и социальных факторов.
3. Расширить практические знания и умения при решении генетических задач на признаки, сцепленные с полом, на наследование групп крови человека.
4. Развить познавательную активность учащихся для самостоятельного изучения таких разделов генетики человека, как иммуногенетика, генная инженерия, евгеника, биоэтика и другие. Научить работать с дополнительной литературой, выполнять творческие и исследовательские проекты.
5. Помочь активному вовлечению учащихся в диалоговое общение, поддержание дискуссии, научить аргументировано убеждать и находить выход из проблемной ситуации.
6. Способствовать определению и закреплению профориентационных устремлений школьников, направленных на освоение в дальнейшем биологических, медицинских специальностей.

Теоретический и практический материал элективного курса «Генетика человека» имеет важное значение для решения общих задач биологического образования. Интерес к генетике у учащихся обусловлен несколькими причинами.

Во-первых, это естественное стремление подростка познать самого себя.

Во-вторых, после победы медиков и биологов над многими инфекционными болезнями – чумой, холерой, оспой и другими – увеличилась относительная доля наследственных болезней человека.

В-третьих, ребят волнует вопрос возникновения мутаций у людей, вызванных факторами внешней среды – химическими соединениями, радиацией, генетически модифицированными продуктами, продукцией косметической, фармакологической промышленности и других сфер, где используется немало мутагенов.

Генетика в последнее десятилетие развивалась быстро и уже дала ответы на многие вопросы учеников: от чего зависит пол ребенка? почему дети похожи на родителей? почему вредны близкородственные браки? Но интерес к генетике человека не гаснет, а возобновляется с большей силой, так как чем больше знаешь, тем больше возникает вопросов. Ответить на эти вопросы учащимся поможет курс «Генетика человека».

**Тематическое планирование**

№ п/п	Наименование разделов	Количество часов
1	<b>Введение генетику человека</b>	10
2	<b>Основные закономерности наследования в человеческом организме. Медицинская</b>	15

	<b>генетика.</b>	
<b>3</b>	<b>Влияние на реализацию генетической программы человека, условий окружающей среды и социальных факторов</b>	<b>3</b>
	<b>Достижения генной инженерии и биоэтика</b>	<b>4</b>
	<b>Заключение</b>	<b>3</b>
	<b>Итого</b>	<b>35</b>

## **СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ**

### **1. Введение в генетику человека**

Предмет и задачи генетики человека. История развития науки. Причины интереса людей к генетике. Почему дети похожи на своих родителей, а все люди отличаются друг от друга?

Прогресс общей генетики человека за счет совместительного сотрудничества цитогенетики, биохимии, генетики популяций.

Зависимость долголетия человека от специфического гена-регулятора (по материалам американских геронтологов Роуза и Джонсона).

Система классификации хромосом человека. Глубокие генетические различия каждой пары хромосом. Кроссинговер – тончайший инструмент, вызывающий взаимообмен генетической информацией на молекулярном уровне.

Основные методы изучения генетики человека:

1. Генеалогический – изучение генеалогий отдельных семей и групп, родственно связанных семей. Наследование индивидуальных особенностей человека – черт лица, роста, группы крови, умственного и психического склада, а также некоторых заболеваний.
2. Близнецовый – изучение различий между однояйцевыми близнецами. Выявление влияния условий среды на фенотип при одинаковых генотипах.
3. Популяционный – статистический сбор материалов о распространении отдельных признаков в различных популяциях.
4. Биохимический – выявление наследственных заболеваний человека, связанных с нарушением обмена веществ.
5. Цитогенетический – изучение изменчивости и наследственности на уровне клетки и субклеточных структур. Связь хромосомных нарушений с рядом тяжелых заболеваний.

Составление и анализ родословных – эффективный прием изучения наследственности человека. Технология составления родословных. Изучение родословной известного математика, писательницы Софии Васильевны Ковалевской, наследование гемофилии у потомков королевы Виктории и принца Альберта по их генеалогическому древу.

**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА № 1 «Распознавание методов изучения генетики человека»**

**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА № 2 «Составление собственной родословной и анализ родословных великих людей»**

### **2. Основные закономерности наследования в человеческом организме. Медицинская генетика.**

Доминантные и рецессивные признаки человека.

Доминантное наследование: наследование признака узкой, выступающей вперед нижней челюсти и отвислой губы в династии Габсбургов на протяжении 500 лет; наследование брахидарактилии – короткопалости; наследование признака в виде белого локона на лбу.

Рецессивное наследование, его зависимость от типа скрещивания. Рецессивное наследование голубых глаз по отношению к темным, фенилкетонурии – нарушения метаболизма и умственной неполноценности, глухонемоты.

Характер наследования:

доминантные аллели и большое отклонение в развитии нормальных признаков человека, его гибель до половой зрелости.

Рецессивные аллели, их скрытость в гетерозиготном состоянии и сохранение в наследовании длительное время.

Летальные, полулетальные и сублетальные гены – класс мутаций с заметно выраженным отрицательным влиянием на развитие человека.

Доминантность и рецессивность полулетальных и сублетальных генов.

Заболевания, приводящие к смерти человека или к его полной дегенерации: амавротическая идиотия, дегенерация мозгово ткани, слепота, ихтиоз – врожденная патология кожи с наличием глубоких кровоточащих трещин, врожденный детский паралич, ретинобластома – раковая опухоль глаз, вызванная доминантным геном.

Генетика пола. Наследование генов, сцепленных с полом.

Наследование половых хромосом человека. Загадка Y- хромосомы, ее узкая специализация и роль в изучении генеалогического древа человечества. Археогенетика и гаплотипы Y- хромосомы. Генетические Адам и Ева. Влияние Y- хромосомы на эволюцию человека.

Генетические задачи на наследование признаков, сцепленных с полом:

1. Задачи на наследование по рецессивному гену, сцепленному с X-хромосомой (гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия, отсутствие потовых желез, глухонемота, рахит – недостаток органического фосфора в крови, дефект зубов, потемнение эмали).
2. Задачи на наследование по доминантному гену, сцепленному с X-хромосомой (способность сворачивать в трубочку язык, полидактилия, ахондропластическая карликость, астигматизм).
3. Задачи на наследование голандрических генов, порожденных Y- хромосомой и характерных только для мужского пола (рыбья кожа, перепончатые пальцы, повышенное количество волос на ушах).

Генетическая теория иммунитета. Чужеродные антигены и способность человека к выработке специфических антител. Защитные процессы в организме человека.

Понимание такого важного и сложного явления, как иммуногенетика через изучение наследования групп крови.

ABO – система групп крови. Агглютинины и антигены.

Агглютинация – склеивание эритроцитов с антигенами при несоблюдении совместимости групп крови во время переливания крови.

Устойчивость признаков ABO – системы группы крови в течение всей жизни человека.

Rh (резус)- фактор человека и особенности его наследования.

Генетические задачи на определение группы крови у потомства, ожидаемого от браков, в соответствии с группами крови родителей.

Система хромосом в клеточном ядре и сложный управляемый аппарат клетки, руководящий спецификой обмена веществ, - итог длительной эволюции.

Специфические изменения генного баланса в хромосомном наборе.

### **Хромосомные мутации**

1. Трисомия одной из хромосом в группе 13-15 (задержка умственного развития, судороги, глухота, волчья пасть, дефекты зрения, уродства ступней, гематомы).
2. Трисомия по 17-й хромосоме (треугольный рот, отсутствие шеи, дефекты ушей, сердца).

3. Трисомия по 18-й хромосоме (недоразвитость скелетной мускулатуры, челюстей, дегенерация ушей, неправильное положение указательного пальца).
4. Трисомия 21-й хромосомы – синдром Дауна (аномалии в строении лица, век, языка, врожденная идиотия)
5. Трисомия по 22-й хромосоме (шизофрения)

Структурные перестройки хромосом – особый класс хромосомных мутаций.

Делекции – потери отдельных участков хромосом. Лейкемия – результат потери 1/3 вещества 21-й хромосомы.

Профилактика появления и лечение врожденных мутационных заболеваний.

Положительные результаты лечения наследственного сахарного диабета (введение в организм больного инсулина), наследственной микседемы (инъекциями гормонов щитовидной железы), эритробластоза – несовместимости крови матери и плода по Rh-фактору, гемофилии.

Наследственные причины гипертонии. Влияние медиков на обеспечение нормального хода биосинтеза в клетках больного.

Клиническая генетика и профилактика наследственной предрасположенности к различным патологиям.

Генетические изменения в соматических клетках и их причины:

1. Потеря одной из хромосом в паре гомологов, уносящей доминантный аллель, и проявление рецессивного аллеля.
2. Соматический кроссинговер между гомологичными хромосомами.
3. Соматическая редукция – появление гаплоидных клеток, которые размножаясь, вызывают химерность тканей. Возникновение внутри особей клеточных клонов.
4. Редкая мозаичность за счет совмещения генотипически разных тканей в момент дробления оплодотворенного яйца.

Злокачественный рост соматических клеток. Высокая мутабельность раковых клеток. мутационная концепция происхождения рака (комплексные изменения структуры ряда хромосом в ядре онкологической клетки или наличие дополнительной хромосомы). вирусная концепция происхождения рака. Появление единичной раковой клетки – результат сложной тканевой эволюции.

действие канцерогенов (радиация, химические соединения, вирусы и т.д.) на соматические клетки.

Генотипическая дивергентность раковой клетки. Наличие «стволовых линий» при росте опухолей.

Профилактические меры против появления злокачественного роста:

- вмешательство в химизм клетки путем введения антимутагенных веществ
- лучевая терапия и разрушение клеток в опухоли
- хирургическое вмешательство – удаление генотипически измененных клеток.

Гистологическая и цитологическая индивидуальность опухолевых клеток.

Возможные последствия вмешательств пластических хирургов и косметологов в генетику и биохимию клеток кожи в результате процедур по омоложению.

## ПРОЕКТНАЯ РАБОТА:

1. методы предупреждения и профилактики наследственных заболеваний у человека
2. причины роста числа злокачественных заболеваний у жителей Краснодарского края
3. мутации человека и их причины

## ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА:

проведение бесед, консультаций со специалистами салонов красоты.

## **ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА № 3 «Решение элементарных генетических задач»**

## **ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА №4 «Решение генетических задач на наследование признаков неполного сцепления генов и кроссинговера»**

## **ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА №5 «Решение генетических задач на наследование признаков, сцепленных с полом»**

## **ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА №6 «Решение генетических задач на наследование групп крови»**

### **3. Влияние на реализацию генетической программы человека условий окружающей среды и социальных факторов.**

Ведущая роль естественного отбора в ходе видообразования человека – актуальный фактор в биологии человека. Влияние естественного отбора на изменение концентраций аллелей в популяциях человека. Закон Хайди - Вайнберга.

Роль естественного отбора в удерживании мутационных аллелей, вызывающих отдельные наследственные болезни. Действие отбора на доминантные (AA и Aa) и рецессивные (aa) фенотипы в популяциях людей. Направленность естественного отбора против или в пользу гетерозигот.

Равновесие в человеческих популяциях на основе соотношения давления мутаций и давления отбора. Влияние естественного отбора на создание современных черт генетического полиморфизма у человека.

Проблема среды и наследственности в исследованиях близнецов человека. Различия индивидуального развития, наблюдаемые между разными людьми, обусловленные генетически и характером внешней среды.

Соотношение генотипов и среды для идентичных и неидентичных близнецов. Социальная преемственность человека, передаваемая по поколениям путем воспитания. Влияние среды на проявление наследственных признаков человека.

Евгеника – наука о предупреждении ухудшения наследственности человека. Разработка методов, уменьшающих число нежелательных мутаций.

Реакционность взглядов некоторых положений евгеники, сформулированных английским антропологом Ф. Гальтоном. Беспочвенность высказываний о превосходстве рас и наций, наличии у них «сверхчеловеческих» генов и биологической неполноценности остальных.

**ПРОЕКТНАЯ РАБОТА:** написание творческих работ по темам:

1. влияние экологических факторов среды на генотип человека
2. мероприятия по предупреждению ухудшения наследственности человека

### **4. Достижения генной инженерии и биоэтика.**

Мутанты на прилавках. Генетически модифицированные организмы (ГМО). История создания генетически измененной еды. Примеры разнообразных вариантов пересадки в ДНК одного организма ДНК другого, зачастую вовсе не родственного.

Решение проблемы голода в мире достижениями генной инженерии. Сомнения в безвредности модифицированных продуктов. Споры ученых, о вреде генетически модифицированной еды для человека и его потомства. «Опыты американских генетиков над россиянами (примеры тяжелых наследственных заболеваний у животных, которых кормили исключительно трансгенной едой).

Проблема отсутствия информации на маркировках продуктов питания о процентном содержании трансгенных ингредиентов.

Разработки российских ученых по созданию биочипов, позволяющих делать быстрый экспресс-анализ продуктов на наличие в них ГМ-организмов.

Перспективы развития генной инженерии. Клонирование. Многократное копирование фрагментов ДНК для проведения экспериментов. Возможные области применения технологий клонирования.

Получение потомков из соматической клетки предка. История клонирования овечки Долли.

Заманчивые перспективы клонирования человека.

Цели и задачи самого долгостоящего международного проекта в биологии «Геном человека». Этическая сторона клонирования человека. «Дети из пробирки».

Первый международный закон о запрещении клонирования человека, подписанный всеми членами Совета Европы(13) и шестью европейскими странами.

Этические принципы медицинской генетики по данным Всемирной организации здравоохранения. Потенциальная опасность генно-инженерных методов.

Биоэтика. Центральные постулаты биоэтического кодекса.

#### РАБОТА ПО НАПИСАНИЮ РЕФЕРАТОВ:

1. решение проблемы голода в мире путем достижений генной инженерии
2. генетически модифицированные организмы и их влияние на генетику человека

#### ПРОЕКТНАЯ РАБОТА: написание творческих работ по темам:

1. этическая сторона клонирования человека
2. проблемы пола. Мутагенные факторы, вызывающие такие заболевания, как гермафродитизм, транссексуализм
3. возможные области применений технологий клонирования.

#### ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЕ РАБОТЫ:

1. Изучение маркировок на упаковках продуктов в магазинах села.
2. Мутанты на прилавках (исследование продуктов в магазинах на признаки генной модификации, изучение сертификатов на продукты и т.д.)

#### ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА №7 «О чем может рассказать упаковка продуктов».

#### **5. Заключение**

Подведение итогов курса. Защита творческих проектов, рефератов, исследовательских работ.

## КАЛЕНДАРНО-ТЕМАТИЧЕСКОЕ ПЛАНИРОВАНИЕ

<b>№ урока</b>	<b>Дата</b>	<b>Содержание (разделы, темы)</b>
1		Предмет и задачи генетики человека.
2		История развития науки.
3		Основные понятия генетики
5		Методы изучения генетики.
		Система классификации хромосом человека. Кроссинговер.
6		Практическая работа № 1 «Распознавание методов изучения генетики человека»
7		Генеалогический метод генетики.
8		Составление и анализ родословных – метод изучения характера наследования семьи
9		Практическая работа №2 «Составление собственной родословной и анализ родословных великих людей»
10		Контрольное занятие по теме «Основные генетические понятия»
11		<b>Основные закономерности наследования в человеческом организме. Медицинская генетика.</b> Законы Грегора Менделя
12		<b>Основные закономерности наследования в человеческом организме. Медицинская генетика.</b> Законы Грегора Менделя Анализирующее скрещивание
13		Оформление задач по генетике. План решения задачи.
14		Решение типовых задач
15		Практическая работа № 3 «Решение элементарных генетических задач»
16		Доминантная и рецессивная наследственность человека. Летальные, полулетальные и сублетальные гены.
17		Сцепленное наследование.
18		Практическая работа № 4 «Решение генетических задач на наследование признаков неполного сцепления и кроссинговера»
19		Генетика пола. Роль Y- хромосомы в эволюции человека.
20		Практическая работа № 5 «Решение генетических задач на признаки, сцепленные с полом человека»
21		Иммуногенетика. Наследование групп крови.
22		Практическая работа №6 «Решение генетических задач на наследование групп крови»
23		Мутации хромосом. Врожденные заболевания человека, их предупреждение и профилактика.
24		Генетические изменения в соматических клетках человека. Мутации и злокачественный рост.
25		Контрольное занятие по теме «Закономерности наследования. Генетика человека»
26		Естественный отбор, социальные условия и генетика популяций человека
27		Проблемы среды и наследственности в исследованиях близнецов человека.

<b>28</b>		Евгеника – наука о предупреждении ухудшения наследственности человека
<b>29</b>		Мутанты на прилавке. Генетически модифицированные продукты питания: за и против.
<b>30</b>		Практическая работа № 7 «О чем может рассказать упаковка продуктов»
<b>31</b>		Клонирование. Перспективы развития генной инженерии.
<b>32</b>		Этические принципы медицинской генетики по данным Всемирной организации здравоохранения
<b>33</b>		Защита творческих проектов, рефератов, исследовательских работ учащихся.
<b>34</b>		Обобщение программного материала
<b>35</b>		Обобщение программного материала