

Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение Московской области
«Дмитровский техникум»

Урок биологии

по теме: **«Наследственные болезни человека,
их причины и профилактика»**

Преподаватель: Голынкина М.П.

(Слайд 1)

Цель урока: выяснить причины и разнообразие наследственных заболеваний, меры профилактики их возникновения и возможность лечения.

Задачи: - формировать умение определять основные типы наследования;

- формировать умение решать задачи на моногибридное, сцепленное наследование признаков.

-развивать мышление, память, речь.

-воспитывать стремление к здоровому образу жизни, стремление сохранить репродуктивное здоровье.

Оборудование: мультимедийная презентация «Наследственные болезни человека».

Тип урока: комбинированный урок.

Ход урока:

1.Организационный момент.

этап урока - вызов.

(Предназначение- вызвать устойчивый интерес к изучаемой теме, мотивировать ученика к учебной деятельности, побудить ученика к активной работе на уроке и дома).

- 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, посмею все же не согласиться с ним до конца. Бесспорно, с социальной точки зрения это так. А с биологической? Исходя из многообразия наследственных признаков, счастье всех счастливых семей столь же разнообразно, отлично друг от друга, как и несчастье несчастных. Такова, увы, жизненная аксиома. С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями.

Каковы причины этих несчастий?

Причины кроются в наследственности, одном из фундаментальных свойств жизни. Речь идет о мутациях (изменениях), накопившихся в популяциях человека в результате эволюции и возникающих вновь уже в наши дни. Существует понятие “генетического груза” популяций человека. Ежегодно в мире рождаются 5 млн. детей с тяжелыми врожденными дефектами развития. Наследственные аномалии прослеживаются на протяжении многих поколений и даже веков. К их числу, например, относится сращение костей пальцев, передававшееся у потомков знаменитого английского полководца Джона Тальбота на протяжении 14 поколений, или знаменитая челюсть у семейства Габсбургов. Не менее интересный пример- люди-альбиносы, лишенные пигмента меланина, живущие в джунглях Африки, способные вести только ночной образ жизни. Недаром их называют “Дети Луны”. Есть примеры и в истории России.

“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.

Нам в начале XXI века повезло больше, чем семье русского царя, так как в арсенале современной медицины существуют методы диагностики, профилактики и лечения многих

наследственных патологий. И не воспользоваться ими сейчас - это уже настоящая небрежность, за которую человек будет расплачиваться всю жизнь.

- 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, коснемся проблем нашего города, естественно, с использованием современных компьютерных технологий.

2.Актуализация прежних знаний.

Дать определение терминам (фронтальный опрос).

1. Генетика
2. ДНК
3. Ген
4. Наследственность
5. Изменчивость
6. Генотип
7. Фенотип
8. Доминантный признак
9. Рецессивный признак
10. Аутосомы
11. Половые хромосомы

Дать определение символам (письменная работа).

1. **P**
2. **F1**
3. **X**
4. ♀
5. ♂
6. **A**
7. **a**
8. **F2**
9. **AA**
10. **aa**
11. **Aa**
12. **XX**
13. **XУ**

3.Формирование новых знаний и способов действий:

По мере изучения темы и прослушивания сообщений ученики заполняют таблицу.

План урока:

(Слайд 2)

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

Наследственные болезни связаны с нарушениями в генетическом материале (хромосомными и генными мутациями, возникающими у родителей или самого организма), или определенными комбинациями генов у потомков.

Последствия наследуемых мутаций, фенотипическое их проявление приводит к определенным симптомам болезни. При нарушениях, обусловленных одним геном, аллель, вызывающий нарушения, может быть доминантен по отношению к нормальному аллелю или рецессивен. Такие болезни до сих пор еще не поддаются лечению, но в некоторых случаях на них можно воздействием значительно уменьшить проявление симптомов. В этих случаях направленная генетическая консультация становится эффективной мерой.

Проявление генетически обусловленных болезней через	
Доминантный аллель	Рецессивный аллель
Расщепленная ладонь	Фенилкетонурия
Короткопалость	Серповидно-клеточная анемия
Пляска святого Вита	Альбинизм
Отсутствие радужной оболочки	Гемофилия (кровоточивость)

(З. Брейм и И.Мейнке)

- **Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями (Слайд 3) (Записывают в тетрадь)**

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 болезней

Выделяются моногенные, хромосомные и полигенные мутации (Слайд 4). (Записывают в тетрадь).

3. Моногенные болезни

(Слайд 5 - 6)

- 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 (Слайд 7)

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
 - Действие мутантного гена проявляется практически всегда
 - Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
 - Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- Примеры болезней: (Слайд 8) Синдром Марфана, болезнь Олбрайта, дизостозы, отосклероз, пароксизмальная миоплегия, талассемия и др.

Синдром Морфана (Слайд 9- 10)

Рассказ учителя и заполнение таблицы.

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. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

3.2.Аутосомно-рецессивные болезни (Слайд 11)

-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 *ферментопатий*

Примеры болезней: (Слайд 12) Фенилкетонурия, микроцефалия, ихтиоз (не сцепленный с полом), прогерия

Сообщение учащихся на тему: «Фенилкетонурия». И заполнение таблицы.

Прогерия (Слайд 13)

Рассказ учителя и заполнение таблицы.

Прогерия (греч. *progēgōs* 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).

Об этой болезни есть хорошее стихотворение:

Прогерия (Слайд 14)

Я начал стареть, жизнь и так коротка.

У многих людей она, как река –

Несется куда-то в манящую даль,

Даруя то радость, то скорбь, то печаль.

Моя же подобна скале с водопадом,

Что падает с неба серебряным градом;

Той капле, которой секунда дана,

Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

Но зависти нет к могучей реке,

Что ровно течет по тропе на песке.

Удел их один, – закончив скитанья,

Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долог, судьбы не боюсь,

Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр

Рассказ учителя и заполнение таблицы.

Ихтиоз (греч. - рыба) (**Слайд 15**) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек напоминающих рыбы.

3.3. Болезни, сцепленные с полом (Слайд 16)

-мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)
Сообщение учащихся на тему: «Гемофилия»

4. Хромосомные болезни (Слайд 17)

-а. Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
-б. При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
-в. Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Геномные мутации (Слайд 18)

синдрома Шэресhevского-Тернера, болезнь Дауна (трисомия 21), синдроме Клайнфельтера (47,XXY), синдром «кошачьего крика»

сообщения учащихся на темы: «Синдром кошачьего крика» и заполнение таблицы.

Болезнь Дауна (Слайд 19-20) - 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.

На ладони часто обнаруживают поперечную складку

5. Полигенные (мультифакториальные) болезни (Слайд 21)

-Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.

- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

-Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

Примеры болезней (Слайд 22) - некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

Расщелины губы и неба (Слайд 23) составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

6. Факторы риска возникновения наследственных заболеваний (Слайд 24)

-**Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)

-**Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)

-**Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

7. Профилактика и лечение наследственных болезней

Профилактика: (Слайд 25)

-Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной

-Исключение родственных браков

Генетическая консультация. 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:

-У родителей имеется генетическое заболевание в роду;

-Семейная пара уже имеет больного ребенка;

-В семейной паре жена неоднократно имела выкидыши;

-Пожилая пара;

-Имеются родственники, больные генетическими заболеваниями.

Предпосылкой для эффективности консультации является, по возможности, детальный анализ семейных родословных в отношении наследственных болезней.

Тест на гетерозиготность позволяет делать выводы относительно генетически обусловленных дефектов обмена веществ, которые проявляются у родителей в стертой форме, так как гетерозиготные носители признака синтезируют регуляторные вещества в небольших количествах.

Пренатальный (дородовой) диагноз. При этом диагнозе отбирается несколько миллилитров околоплодной жидкости из плодного пузыря. Содержащиеся в околоплодной жидкости клетки плода позволяют делать заключение как о нарушениях обмена, так и о хромосомных и генных мутациях (**Слайд 26**).

Лечение: (Слайд 27)

-Диетотерапия

-Заместительная терапия

-Удаление токсических продуктов обмена веществ

-Медиеометорное воздействие (на синтез ферментов)

-Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)

-Хирургическое лечение

Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия**. Он может быть использован для исцеления человека с генетически обусловленным заболеванием, или, по крайней 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.

Евгеника.

Одно из направлений генетики человека; идеи евгеники были дискредитированы, так как использовались для оправдания антигуманистических теорий (например, фашистской расовой теории). Исследователи используют методы популяционной генетики и занимаются изучением частоты проявления и динамики генетически обусловленных дефектов и ответственных за эти дефекты генов в популяциях человека. Целями евгеники являются:

-Исследования и консультации по вопросам наследования, то есть передачи потомкам генов, обуславливающих заболевания, и, соответственно, их предупреждение;

-Изучение изменений наследственной информации человека под действием факторов окружающей среды, проявляющихся в генетических признаках;

-Сохранение генофонда человека.

Третий этап – рефлексия.

(Основным является целостное осмысление, обобщение полученной информации, присвоение нового знания, формирование у каждого из учащихся собственного отношения к изучаемому материалу).

4.Формирование новых способов действий

Решение задач.

1. У пожилых родителей (жене - 45 лет, мужу-50) родился доношенный ребенок, у которого плоское лицо, низкий скошенный лоб, косой разрез глаз, выраженный эпикант, имеются светлые пятна на радужке, толстый язык, высунутый изо рта, недоразвитые низко расположенные ушные раковины, неправильный рост зубов, незаращение межпредсердной перегородки, поперечная борозда на ладони, наблюдается значительное отставание в умственном развитии.
О каком заболевании идет речь? Какие методы пренатальной диагностики следовало бы провести родителям, чтобы исключить появление такого ребенка?
2. В медико-генетическую консультацию обратилась молодая пара, собиравшаяся вступить в брак, но обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что в их семьях имеются случаи рождения детей с шестью пальцами. У жены – шестипалость, муж - здоров. Полидактилия (шестипалость) у человека определяется доминантными аллелями аутосомных генов.
3. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина с просьбой, определить вероятность рождения детей, страдающих альбинизмом. Она здорова, но в ее семье встречались случаи альбинизма, муж- альбинос. Болезнь наследуется как аутосомный рецессивный признак.

5.Домашнее задание: составить родословную своей семьи, отметить наследственные болезни.

6. Итог урока. Рефлексия.

Что интересного и нового узнали на уроке? Что заставило задуматься на уроке? Насколько эта тема нужна и важна в жизни?

Давайте попробуем составить синквейн о теме нашего урока.

Завершающий синквейн, сотворчество с учениками

Человек

Разумный, несовершенный.

Живет, созидает, страдает.

Он, конечно, достоин счастья!

Бесспорно

Приложение №1

Заполнение таблицы по ходу урока.

Генетически обусловленные болезни

Заболевание	Причина возникновения	Проявление	Лечение
Фенилкетонурия (ФКУ)	Генная мутация – замена одного нуклеотидного основания в ДНК	Нарушение расщепления фенилаланина; этим обусловлено слабоумие, вызываемое гиперфенилаланинемией	При своевременно назначенной и соблюдаемой диете (питание, обедненное фенилаланином) и применении определенных медикаментов, клинические проявления этого заболевания практически отсутствуют
Серповидно-клеточная анемия	Генная мутация; замена одного из нуклеотидных оснований в ДНК	Неправильный синтез гемоглобина, ограниченное связывание кислорода. Образование серповидных эритроцитов	Особенно распространена в Африке. При гетерозиготных носителях признака – незначительное снижение сопротивляемости организма, но повышенная сопротивляемость по отношению к малярии; у гомозигот обычна смерть в юные годы
Синдром кошачьего крика	Хромосомная мутация; потеря фрагмента хромосомы в 5-й паре	Неправильное развитие гортани, крики, подобные кошачьим, в раннем детском возрасте, отставание в физическом и умственном развитии	
Трисомия 21 (болезнь Дауна)	Генная мутация; наличие трех хромосом вместо двух в 21-й паре	Значительно снижена способность к обучению, сокращена длительность жизни	Частота рождения больного ребенка зависит от возраста родителей и увеличивается особенно при беременности после 38-го года жизни
Гемофилия (кровоточивость)	Генная мутация	Недостаточное развитие факторов свертывания крови (тромбокиназ),	

		сильно затягивающееся время свертывания крови; при ранениях большие потери крови	
--	--	---	--

Простейший тест на дальтонизм:

	<p>КОЖЗГСФ - "Каждый Охотник Желает Знать, Где Сидит Фазан".</p> <p>Где: К - красный ; О - оранжевый, Ж - жёлтый, З - зелёный, Г - голубой, С - синий, Ф - фиолетовый.</p> <p>Можно предварительно считать, что вы не дальтоник, если можете правильно различить цвета рисунка.</p>
--	---

ФИ:

Дать определение символам

1. **P**
2. **F1**
3. **X**
4. ♀
5. ♂
6. **A**
7. **a**
8. **F2**
9. **AA**
10. **aa**
11. **Aa**
12. **XX**
13. **XУ**

Количество ошибок:

Отметка:

ФИ:

Дать определение символам

1. **P**
2. **F1**
3. **X**
4. ♀
5. ♂
6. **A**
7. **a**
8. **F2**
9. **AA**
10. **aa**
11. **Aa**
12. **XX**
13. **XУ**

Количество ошибок:

Отметка:

ФИ:

Дать определение символам

1. **P**
2. **F1**
3. **X**
4. ♀
5. ♂
6. **A**
7. **a**
8. **F2**
9. **AA**
10. **aa**
11. **Aa**
12. **XX**
13. **XУ**

Количество ошибок:

Отметка:

