**Пояснительная записка**

Программа факультативного курса *“Генетика и медицина”* предназначена для учащихся 10–х классов. С нашей точки зрения в программе “Общая биология” не достаточно времени уделяется изучению вопросов, касающихся наследственности человека, в связи с этим учащимся, интересующимся генетикой, мы предлагаем данный курс.

В этом курсе рассматриваются как теоретические, так и практические работы по решению генетических задач, знакомящих обучающихся с многообразием наследственных заболеваний их лечений и профилактикой.

Решение задач, как учебно-методический прием при изучении вопросов наследственных заболеваний способствует качественному усвоению знаний, получаемых теоретически, повышая их образность, развивает умение рассуждать и обосновывать выводы, расширяет кругозор учащихся. Использование задач развивает у школьников логическое мышление, позволяет им глубже понять учебный материал.

**Цели курса:**

1. Углубить и расширить знания учащихся, интересующихся биологией по наиболее важным и значимым проблемам наследственности человека как факторе здоровья.

2. Ознакомить обучающихся с основными методами изучения генетики человека, на конкретных заболеваниях, рассмотреть последствия мутаций затрагивающих генотип человека.

3. Показать учащимся, что знания законов генетики позволяет предупредить наследственные болезни или ослабить их проявление.

Для обеспечения эффективного медико-генетического консультирования необходима пропаганда генетических знаний, осведомленности населения в вопросах наследственных болезней.

В основу данного курса положены принципы: углубления и систематизации знаний, полученных при изучении основного курса, прикладной направленности курса,

развитие интереса учащихся к самостоятельному приобретению знаний, через подготовку сообщений, написание рефератов, поиск серьезных источников информации, в которых знания излагаются в точном соответствии с современным состоянием науки. Это поможет реализовать исследовательский подход, вовлечь учащихся в поисковую, творческую деятельность.

Курс позволит учащимся усвоить основные понятия, термины и законы генетики, разобраться в генетической символике, объяснить жизненные ситуации с точки зрения генетики, подготовиться к ЕНТ, а может и выбору профессии биологической направленности.

**Задачи:**

*Развивающие*

1. Сформировать знания о материальных носителях наследственности.

2. Сформировать знания учащихся о здоровье не только как о состоянии благополучия организма, но и как процесс постоянного поддержания этого благополучия.

3. Показать, что на здоровье влияют разные типы наследования, в том числе и цитоплазматическая наследственность.

4. Рассмотреть причины возникновения и основные типы мутаций, влияющих на наследственность и здоровье.

5. Сформировать знания обучающихся о методах изучения наследственности человека и профилактике обнаружении и лечения наследственных заболеваний.

*Обучающие*

1. Формировать умение пользоваться генетическими навыками при решении генетических задач.

2. Способствовать умению применять теоретические знания в различных жизненных ситуациях.

*Воспитательная*

1. Способствовать формированию негативного отношения к факторам, снижающим здоровья.

**Критерии оценки успешности**

Ученик получает зачет при условии выполнения заданий 75-100%. В задания входят – решение задач, письменные ответы по карточкам, тестирование, успешные ответы. Дополнительные балы ученик получает:

1. Использование Интернет технологий.

2. Выполнение заданий сверх обязательного минимума.

3. Доклады в школе или за её пределами.

**Организация учебной работы**

По возможности проводить лабораторные работы, использовать при решении задач часто встречающиеся заболевания. Глубокому и осмысленному усвоению знаний способствуют целенаправленное решение различных задач, организация самостоятельной деятельности. Важным структурным компонентом данного курса является достижение планируемых результатов различными способами.

**Требование к результатам изучения курса.**

Учащиеся должны знать:

- Основные понятия, термины и законы генетики

- Генетическую символику

Учащиеся должны уметь:

- Правильно оформлять условия, решения и ответы генетических задач.

- Решать типичные задачи.

- Логически рассуждать и обосновывать выводы.

**Календарно – тематическое планирование**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **№ урока** | **Тема занятия** | **Кол-во часов** | **Дата проведения** | **Примечание** |
| **класс 10 «\_\_»** |
| **Введение 2ч.** |
| **1** | Здоровье как состояние полного благополучия организма. Современный “стандартный”, “средний” человек. | **1** |  |  |
| **2** | Здоровье как норма реакции на окружающую среду. | **1** |  |  |
| **История изучения человеческого организма от Аристотеля до наших дней 3 ч.** |
| **3** | Ученые древности и средневековья об организме человека и изучения наследственности. | **1** |  |  |
| **4** | Параянлос, Андреас Везалий, Вильям Гарвей, Леонардо-да Винчи, - ученые эпохи возрождения. | **1** |  |  |
| **5** | Великие отечественные физиологи. Сеченов, Устомский, Павлов. Создатель топографической анатомии. | **1** |  |  |
| **Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека 4ч.** |
| **6** | Наследственность как фактор здоровья | **1** |  |  |
| **7** | Кариотип, строение хромосом. Типы хромосом. Выявление аномалий в числе хромосом и установление синдрома. | **1** |  |  |
| **8** | Генетика пола. Аутосомы и половые хромосомы. | **1** |  |  |
| **9** | Геном человека. Практическая работа.  | **1** |  |  |
| **Методы изучения наследственности человека 4ч.** |
| **10** | Генетика человека. Цитогенетические и биохимические методы изучения наследственности человека. | **1** |  |  |
| **11** | Генеалогический метод. Родословные древа известных людей. | **1** |  |  |
| **12** | Близнецовый метод. Близнецы как биологическое явление. | **1** |  |  |
| **13** | Практическое занятие “Составление родословного генеалогического древа” | **1** |  |  |
| **Болезни человеческого организма 16ч.** |
| **14-15** | Мутации в клетках человека. Их классификация. | **2** |  |  |
| **16** | Аутосомно-доминантное наследование. | **1** |  |  |
| **17** | Практическая работа. Решение задач на аутосомно-доминантное наследование. | **1** |  |  |
| **18** | Аутосомно-рецессивный тип наследования и связанные с ним наследственные болезни. | **1** |  |  |
| **19** | Практическая работа. Решение задач на Аутосомно-рецессивный тип наследования. | **1** |  |  |
| **20** | Болезни, связанные с половыми хромосомами. Болезни, связанные с Х-хромосомой. | **1** |  |  |
| **21** | Практическая работа. Решение задач. | **1** |  |  |
| **22** | Болезни сцепленные с У-хромосомой | **1** |  |  |
| **23** | Практическая работа. Решение задач. | **1** |  |  |
| **24** | Хромосомные наследственные болезни.Геномные наследственные болезни. | **1** |  |  |
| **25** | Мультифакториальные наследственные заболевания. | **1** |  |  |
| **26** | Мультифакториальные наследственные заболевания. | **1** |  |  |
| **27** | Болезни с наследственной предрасположенностью. | **1** |  |  |
| **28** | Лечение и предупреждение некоторых наследственных болезней человека. | **1** |  |  |
| **29** | Обобщающее занятие - самостоятельное решение задач (мини-решебники) | **1** |  |  |
| **Влияние вредных привычек на здоровье человека 5ч.** |
| **30** | Риск рождения неполноценных детей при употреблении алкоголя. | **1** |  |  |
| **31** | Влияние курения на здоровье женского организма. | **1** |  |  |
| **32** | Последствия хронической интоксикации организма ( токсикомания и наркомания) на будущее поколение. | **1** |  |  |
| **33** | Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов. | **1** |  |  |
| **34** | Итоговое занятие | **1** |  |  |

**1. Введение**

Здоровье как состояние полного физического, психического, репродуктивного, социального и духовного благополучия. Аспекты здоровья: интеллектуальный, эмоциональный. социальный. личностный. Здоровье и болезнь. Здоровье как норма реакции на окружающую среду. Современный “стандартный”, “средний” человек.

**2. История изучения человеческого организма и его наследственности от Аристотеля до наших дней**

Гиппократ – реформатор древней медицины. Аристотель – величайший ученый и философ Греции. Труды Клавдия Галена – основа представления медиков средневековья. Яркая личность Парацельса. Великий анатом Андреас Везалий. Вильям Гарвей – королевский врач. Гениальный художник, математик и анатом Леонардо да Винчи. Создатель топографической анатомии Н. И. пирогов. Великие отечественные физиологи: Сеченов, Ухтомский, Павлов.

**3. Наследственность как фактор здоровья**

Почему наследственность является фактором здоровья. Задача изучения наследственности человека.

**4. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека**

Хромосомный набор клеток человека. Кариотип. Типы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы. Идеограммы хромосомного набора клеток человека. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин и половой хроматин. Хромосомные карты человека и группы сцепления.

Геном человека. Явления доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования. Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов.

Международный проект “Геном человека”: цели, основные направления разработок, результаты. Различные виды генетических карт человека.

**5. Методы изучения наследственности человека**

К методам изучения наследственности относят:

Генеалогический метод - сущность метода состоит в изучении родословных в тех семьях, в которых есть наследственные заболевания. Метод позволяет определить тип наследования признака и на основе полученных сведений прогнозировать вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения наследственных заболеваний.

По аутосомно-доминантному типу наследуются заболевания: глаукома, ахондроплазия, полидактилия (лишние пальцы), брахидактилия (Короткопалость), арахнодактилия (синдром Морфана).

[**Приложение № 1**](http://xn--i1abbnckbmcl9fb.xn--p1ai/%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D1%8C%D0%B8/418262/pril1.doc)

Близнецовый метод - близнецами называют одновременно родившихся детей. Они бывают монозиготными (однояйцовыми) и дизиготными (разнояйцовыми). Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола. Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (конкордантостью) по многим признакам. Степень конкордантости для качественных признаков у монозиготных близнецов обычно высокая и стремиться к 100%. Это означает, что на формирование признаков групп крови, формы бровей, цвета глаз и волос среда почти не оказывает влияние, а решающее воздействие имеет генотип.

Близнецовым методом подтверждена наследственная обусловленность гемофилии, сахарного диабета, шизофрении. Обнаружена выраженная предрасположенность к ряду заболеваний: туберкулезу, ревматизму; что обозначает большую вероятность возникновения этих заболеваний у людей с определенным генотипом при благоприятных для этого условиях.

Дизиготные близнецы развиваются из одновременно овулировавших и оплодотворенных разными сперматозоидами яйцеклеток. Поэтому они наследственно различны и могут быть как одного, так и разного пола. Они несходны (дискордантны) по многим признакам.

Наблюдение за близнецами дают материал для выявления роли наследственности и среды в развитии признаков.

[**Приложение № 2**](http://xn--i1abbnckbmcl9fb.xn--p1ai/%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D1%8C%D0%B8/418262/pril2.doc)

Цитогенетический метод - основан на изучении хромосомного набора человека. В норме кариотип человека включает 46 хромосом - 22 пары аутосомы и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменением их структуры.

Чаще всего хромосомные болезни являются результатом мутаций, произошедших в половых клетках одного из родителей во время мейоза.

[**Приложение № 3**](http://xn--i1abbnckbmcl9fb.xn--p1ai/%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D1%8C%D0%B8/418262/pril3.doc)

Биохимический метод - заключается в определении в крови или моче активности ферментов или содержания некоторых продуктов метаболизма. С помощью данного метода выявляют нарушения в обмене веществ, возникающие при различных патологических состояниях и обусловленные наличием в генотипе неблагоприятного сочетания аллельных генов. Таким образом, используя биохимический метод, можно с большой точностью предсказать риск появления потомства с данным заболеванием.

**Приложение № 4**

Практическая работа “Составление родословного генеалогического древа”

Рефераты:

1 родословные древа известных людей.

2. Близнецы как биологическое явление.

**6. Болезни человеческого организма**

1. Мутации, встречающиеся в клетках человека.

Основные группы мутагенов: физические, химические, биологические. Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнедеятельность организма и т. д.) Основные группы мутаций, встречающихся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полулетальные, нейтральные; генные или точковые, хромосомные и геномные.

2. Наследственные заболевания.

Моногенные заболевания, наследуемые как аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз.) аутосомно-доминантные (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара.), сцепленные с Х-хромосомой рецессивные (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна.), сцепленные с Х-хромосомой доминантные (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит.), сцепленные с Y хромосомой (раннее облысение, ихтиозис).

Хромосомные и Геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа аутосом и их фрагментами (трисомии - синдром Дауна, синдром Пату, Синдром Эдварса, делеции – синдром – “кошачьего крика”) и с изменением числа половых хромосом (синдром Шерешевского - Тернера, Кляйнфертера).

Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические терратогены. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина и других составляющих табака, а так же продуктов его горения, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.

Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные), ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, бронхиальная астма, шизофрения, особенности их проявления и профилактика. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы перинатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.

2. Наследственные заболевания человека.

А) Аутосомно-доминантное наследование (Короткопалость, полидактилия)

Б) Аутосомно-рецессивное наследование (дальтонизм, шизофрения)

**7. Влияние вредных привычек на здоровье человека.**

Риск рождения неполноценных детей при употреблении алкоголя.Влияние курения на здоровье женского организма. Последствия хронической интоксикации организма (токсикомания и наркомания) на будущее поколение. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов.

**8. Итоговое занятие.**

Тестирование

**Ключевые слова**

|  |  |
| --- | --- |
| ГомозиготныйГетерозиготныйМутацииНаследственностьБолезниГенотипФенотипЗдоровьеБлизнецовый методГенеалогический методЦитогенетический метод | Аутосомно-доминантный тип наследованияАутосомно-рецессивный тип наследованияКариотипГеномХромосомыАутосомыХ-хромосомыY-хромосомыЛетальныеПолулетальныеНейтральные |

**Рекомендуемые рефераты**

Международный проект “Геном человека”

Методы генетики человека

Наследственные заболевания, их синдромы.

Влияние мутагенов окружающей среды на наследственность человека

Близнецы как биологическое явление.

Алкоголизм и потомство

Болезни с наследственной предрасположенностью, особенности их проявления и профилактика

Наследственные заболевания и синдромы, обусловленные радиоактивным излучением.

Мутагены антропогенного происхождения.

Мое здоровье зависит от меня.

**Список литературы для учителя**

1. Деркачева. Н.И. и др. Биология Единый государственный экзамен / Текст / типовые тестовые задания / Деркачева Н.И. Соловьев А.Г. – М.: “Экзамен” 2006, 99с.
2. Кучменко В.С. и др. Школьная олимпиада. Биология / Текст / задания и вопросы с ответами и решениями / Кучменко В.С. Пасечник В.В. - М.: “Астрель”, 2004 - 299с.
3. Пепеляева О.А. и др. Поурочные разработки по общей биологии – 9 класс / Текст/ дополнительный материал, тесты, кроссворды / Пепеляева О.А. Сунцова И.В. – М.: “Вако”, 2006 - 461с.
4. Крестьяников В.Ю Сборник задач по генетике с решениями /Текст/ методическое пособие / Крестьяников В.Ю. Вайнер Г.Б. - Саратов “Лицей”, 1998 -112с.
5. Пименов А.В. Уроки биологии в 10 – 11 классе Развернутое планирование /Текст/ Пименов А.В. – Ярославль: Академия развития 2001 – 272с.

**Список литературы для детей**

1. Шалапенок Е.С. и др. Тесты по биологии /Текст/ домашний репетитор / Шалапенок Е.С. Лисов Н.Д.- М.: Ральф, 1999.-384с.
2. Кузнецова В.Н. и др. Биология. Старшая школа / Текст/ Сборник текстовых заданий для тематического и итогового контроля / Кузнецова В.Н. Прилежаева Л.Г.- М.: “Интеллект – Центр”, 2006. – 136с.
3. Балобанова В.В. и др. Биология, экология, здоровый образ жизни /Текст/ предметные недели в школе / Балабанова В.В. Максимцева Т.А. . – Волгоград: “Учитель”, 2001. – 150с.

**Используемое оборудование:**

1. Компьютер, интерактивная доска и мультимедийный проектор
2. Интернет ресурсы (сайт bilim.land.kz, i-Test, bio-lessons.ru, testcenter.kz, ustudy.kz)