

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ КАМЧАТСКОГО КРАЯ  
«КАМЧАТСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА  
ЛЕКЦИИ

ОДП.00 \_\_\_\_\_ Общеобразовательные дисциплины

ОДП.10 \_\_\_\_\_ Биология

по теме: \_\_\_\_\_ «Основные понятия генетики»

для специальностей: код 34.02.01 специальность «Сестринское дело»

Уровень подготовки: базовый

Рассмотрена  
на заседании цикловой методической  
комиссии (название комиссии)  
Протокол № 6 от 20 02 2025 г.  
Председатель ЦМК [подпись] / Г. В. Яковишин

СОГЛАСОВАНО  
Заместитель директора по УПР

[подпись] / Н.В. Вострикова  
21 02 2025 г.

Составитель:

Левенец О.В. – преподаватель ГБПОУ КК «Камчатский медицинский  
колледж»

Петропавловск-Камчатский, 20 \_\_\_\_\_

## СОДЕРЖАНИЕ

Пояснительная записка.....	3
Структурно-логическая схема лекции.....	7
Содержание лекции.....	9
Список использованных источников.....	26
Приложение А. Комплекс упражнений .....	28
Приложение Б. Закрепление нового материала .....	30
Приложение В. Текущий срез знаний .....	32
Приложение Г. Внеаудиторная самостоятельная работа .....	37
Приложение Д. Рефлексия .....	38

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Методическая разработка лекции по теме: «Основные понятия генетики» разработана в соответствии с ФГОС СПО специальности 34.02.01 «Сестринское дело» и рассчитано на одну лекцию (2 часа) в соответствии с календарно-тематическим планом программы учебной дисциплины.

### *Актуальность темы:*

Генетика наряду с морфологией, физиологией и биохимией служит теоретическим фундаментом современной медицины. Наследственность лежит в основе всех жизненных проявлений. Без наследственности и изменчивости была бы невозможна эволюция жизни на Земле. Поскольку человек - продукт длительной эволюции живой природы, все общебиологические закономерности отражены в его формировании как биологического вида Человек разумный. Человек как биологический объект изучен детальнее, чем любой другой высокоорганизованный организм (дрозофила, мышь и др.). Изучение патологических вариаций стало основой для познания наследственности человека. В свою очередь, развитие генетики человека ускорило развитие теоретических дисциплин (например, молекулярной биологии) и клинической медицины (например, новой области в медицине - учения о хромосомных болезнях). «Как наша современная медицинская практика опирается на уточненные знания в области анатомии человека, физиологии и биохимии, так в будущем изучение генетических болезней потребует детального понимания молекулярной патологии, физиологии и биохимии генома человека. Нам потребуются врачи, настолько осведомленные в молекулярной анатомии и физиологии хромосом и генов, насколько кардиохирург знает работу сердца и структуру сосудистого дерева». Это высказывание лауреата Нобелевской премии П. Берга, относящееся к 1981 г., особенно актуально в настоящее время, когда в результате международной программы секвенирован и во

многим расшифрован геном человека, а молекулярная медицина стала основой клинической и профилактической медицины.

Тип учебного занятия: лекция

Цели занятия:

*Учебные:*

- сформировать представление о генетике;
- раскрыть особенности методов изучения генетики человека;
- раскрыть значение генетики в медицине.

*Развивающие:*

- способствовать развитию клинического и логического мышления, медицинской наблюдательности;
- способствовать развитию умения сравнивать и выделять различия;
- развивать познавательную и поисковую активность.

*Воспитательные:*

- воспитать стремление получить большой объем знаний в области генетики человека;
- воспитать аккуратность, последовательность при выполнении заданий.

*Мотивация темы*

Генетика - это наука, изучающая наследственность и ее изменения, передаваемые от одного поколения к другому. Современная генетика играет важную роль в медицине, помогая выявлять генетические болезни, а также понимать механизмы их возникновения и распространения. С помощью генетических исследований врачи могут определить риск развития наследственных заболеваний и принимать меры для их профилактики и лечения. В настоящее время для оценки той или иной патологии, а также для выбора наиболее подходящей методики лечения врачи изучают семейный анамнез больного и проводят генетические исследования. Определение причины заболевания на молекулярном уровне позволяет сделать правильное заключение при неоднозначной симптоматике. В организациях, занимающихся исследованием заболеваний человека, моделируют нарушения

у животных путём делеции определённых генов. При помощи данной методики можно создать модели множества заболеваний, таких, как, например, муковисцидоз или нейрофиброматоз.

Обучающийся должен обладать общими и профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний;

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

Данное лекционное занятие способствует формированию у обучающихся следующих личностных результатов:

ЛР. 14. Развивающий творческие способности, способный креативно мыслить.

ЛР. 15. Способный в цифровой среде проводить оценку информации, ее достоверность, строить логические умозаключения на основании поступающей информации.

После изучения данной темы обучающийся должен:

*уметь:* объяснять и сравнивать между собой понятия генетики, объяснять значение методов генетики.

*знать:* понятия: наследственность, изменчивость, ген, генетические признаки, локус, аллель, множественный аллелизм, гомозиготность, гетерозиготность, генотип, фенотип, генофонд; методы генетических исследований.

*Междисциплинарные связи:*

- ОДП. 09 Химия
- ОП. 01 Анатомия и физиология человека

- ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
- ОП. 05 Основы микробиологии и иммунологии
- ОП. 06 Фармакология

*Методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности:*

- словесный (лекция, объяснение, фронтальная беседа);
- наглядный (демонстрация мультимедийной презентации, видеофрагментов);
- проблемно-поисковый;
- кейс-метод.

*Место проведения лекции:* учебная аудитория ГБПОУ КК «Камчатский медицинский колледж».

*Материально-техническое оснащение занятия:*

- Компьютер;
- Мультимедийное сопровождение;
- Мультимедийная презентация;
- Информационное обеспечение: материалы электронных пособий и приложений, тесты на платформе Moodle;
- Проектор;
- Задания;
- Тесты.

## СТРУКТУРНО-ЛОГИЧЕСКАЯ СХЕМА ЛЕКЦИИ

<b>Этапы занятия</b>	<b>Время</b>	<b>Действия преподавателя</b>	<b>Действия обучающихся</b>
Организационный момент	2	Проверяет присутствующих на занятии. Оценивает внешний вид. Сообщает тему, цели, план проведения занятий	Занимают рабочие места, приветствуют преподавателя, слушают, отвечают. Записывают тему, цели, план проведения занятий, участвуют в целеполагании.
Изложение нового материала	62	Излагает материал, задает вопросы, показывает презентацию и фильм	Слушают, отвечают, задают вопросы. Записывают в тетрадях требования к знаниям, умениям по теме. Оформляют конспект.
Физкультминутка	2	Демонстрирует студентам технику выполнения упражнений (Приложение А)	Выполняют совместно с преподавателем
Закрепление нового материала	10	Демонстрирует задания на интерактивной доске. Раздает задания в распечатанном виде	Выполняют задания, отвечают, оценивают ответы одногруппников

		(Приложение Б). Контролирует работу студентов.	
Проверка усвоения полученных знаний	10	Проводит инструктаж, раздает тестовые задания, проводит анализ ошибок. Озвучивает критерии оценивания (Приложение В)	Выполняют тестовые задания. Совместно с преподавателем проводят анализ ошибок
Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	2	Проводит инструктаж по выполнению самостоятельной внеаудиторной работе (Приложение Г)	Слушают, записывают в задание, задают вопросы.
Рефлексия	2	Раздает вопросы по рефлексии (Приложение Д)	Осуществляют самооценку: соотносят результаты своей деятельности с целью занятия.
Итого	90		

## СОДЕРЖАНИЕ ЛЕКЦИИ

### Лекция

1. **Генетика – наука о наследственности и изменчивости**
2. **Основные методы генетики человека**
3. **Значение генетики для медицины**
4. **Перечень вопросов по изучаемой теме**
1. **Генетика – наука о наследственности и изменчивости**

Генетика - наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов. Передача признаков по наследству призвана сохранять их в последующих поколениях, а изменчивость приводит к появлению новых вариантов.

Датой рождения генетики считается 1865 г., когда австрийский монах Грегор Мендель опубликовал результаты своих знаменитых опытов. В то время они оказались практически не замеченными современниками, увлеченными идеями Дарвина, и забыты более чем на 30 лет. И только в начале XX в. почти одновременно несколько исследователей (Де Фриз в Голландии, Корренс в Германии, Чермак в Англии) обнаружили его работы, перепроверили на собственном материале, и с того времени появился термин «менделизм» используется для законов наследственности.

Ген - ключевое понятие в генетике. Ген - участок молекулы ДНК, кодирующий либо последовательность аминокислот в белке, либо разные виды молекул рибонуклеиновой кислоты (РНК), участвующие в синтезе белка.

Место расположения гена в хромосоме называют локусом. На самом же деле как сумма кодирующих последовательностей ген занимает лишь часть локуса. Ген определяет признак.

Признак - фенотипическое проявление гена, фактора внешней среды или их совместного действия, единица какой-то дискретности человека, по

которой один организм отличается от другого (цвет глаз, масса тела, группа крови и т.д.).

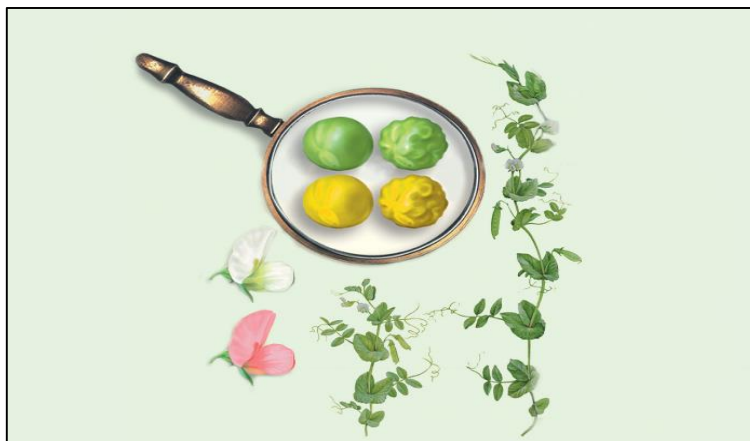


Рисунок 1 – Наследственные признаки гороха

Совокупность признаков данного организма называют фенотипом.

Множественное действие гена (плейотропия) (греч. *pleion* — более многочисленный, *troros* — поворот, направление) — способность одного гена воздействовать одновременно на несколько фенотипических признаков организма. Примером плейотропного действия гена у человека может служить рецессивная мутация в гене, контролирующем синтез полипептидной цепи в молекуле гемоглобина.

Совокупность генов организма, проявляющихся фенотипически, называют генотипом.

Следует различать понятия генотип и геном. Геном - общее количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом, т.е. вся ДНК. Геном человека содержит более 3 млрд. пар нуклеотидов, и лишь небольшую часть этого количества составляют гены.

Аллельные гены (гены, определяющие один и тот же признак) расположены в одном и том же локусе гомологичных хромосом. У одного диплоидного организма может быть не больше двух аллелей одного и того же гена. Напомним, что от каждого из родителей получен один ген. Слова «аллель» и «ген» употребляют как синонимы.

**Таблица 1 – Символика в генетике**

<b>Символ</b>	<b>Обозначение</b>
Заглавная буква (А)	Доминантный аллельный ген
Строчная буква латинского алфавита (а)	Рецессивный аллельный ген
Две одинаковые заглавные буквы (АА)	Доминантная гомозигота
Две одинаковые строчные буквы (аа)	Рецессивная гомозигота
(Аа)	Гетерозигота
P	Родители
G	Гаметы
F <sub>1</sub> ; F <sub>2</sub>	Потомство

Гетерозиготный организм — организм, у которого гены в аллельной паре разные, т. е. отвечают за разные (альтернативные) проявления данного признака. В этом случае один ген доминантный, другой рецессивный (Аа).

Гомозиготные особи - особи, образующие только один тип гамет и не дающие расщепления в следующем поколении.

Ген, который может проявляться только в гомозиготном состоянии, называют рецессивным (в нашем примере - а). Ген, проявляющийся как в гомо- так и в гетерозиготном состоянии, называют доминантным (А). Аллельные гены могут определять одинаковые или противоположные (альтернативные) проявления одного признака.

**Преподаватель предлагает обучающимся объяснить значение пословиц, используя знания в области генетики:**

«В семье не без урода»

«От осинки не родятся апельсинки»

«Выше головы не прыгнешь»

«Яблоко от яблони недалеко падает»

«Что посеешь, то и пожнёшь»

«От худого семени не жди доброго племени»

## 2. Основные методы генетики человека

Генетика человека успешно развивается, несмотря на то, что к человеку неприменимы методы экспериментальной генетики. У человека медленная смена поколений, малое число потомков, большое число групп сцепления.

**Таблица 2 – Методы изучения наследственности человека**

<b>Методы изучения</b>	<b>Характеристика</b>
Генеалогический	Основан на изучении родословной, помог установить закономерности наследования большого числа признаков человека
Близнецовый	Изучается предрасположенность монозиготных и дизиготных близнецов к различным заболеваниям
Цитогенетический	Микроскопическое исследование числа и структуры хромосом, этот метод позволяет провести дородовую диагностику
Биохимический	Позволяет обнаружить нарушения углеводного, белкового, жирового и других типов обмена веществ

### *Биохимический метод*

Биохимический метод используется для обнаружения наследственных дефектов метаболизма. Впервые эти методы стали применять для диагностики генных болезней ещё в начале XX в. Конечной целью биохимического метода является выявление первичных продуктов действия мутантных генов. Проводится количественное определение содержания ферментов и их активности, химическое обнаружение различных физиологически активных соединений и их метаболитов и т.д.

Неонатальный скрининг — это массовое обследование новорождённых на предмет выявления тяжёлых наследственных заболеваний обмена веществ (английское слово «screening» означает «отбор, просеивание», а «неонатальный» — относящийся к новорождённым). Эти заболевания первое время жизни ребёнка протекают бессимптомно, а ко времени проявления симптомов могут приводить к необратимым последствиям, таким как

умственная отсталость, нарушение роста и развития, поражение лёгких, сердца, слепота и даже смерть. Ранняя диагностика таких заболеваний позволяет незамедлительно начать их коррекцию и не допустить развития тяжёлых последствий. Для биохимического анализа производят забор крови из пяточки у новорождённого ребёнка на 4-5 день жизни.

### **Преподаватель раздает обучающимся кейс-задания:**

#### **Задание 1**

В 1934 году норвежский врач Ивар Асбьёрн Фёллинг консультировал молодую женщину по имени Боргни Эгеланн. У неё было двое детей, Лив и Даг, которые были нормальными при рождении, но впоследствии у них развилась умственная отсталость. Когда Дагу было около года, мать заметила сильный «мышинный» запах его мочи.

Феллинг взял образцы мочи у детей и после многих анализов обнаружил, что веществом, вызывающим запах мочи, была фенилпировиноградная кислота. Эту кислоту он определял при помощи химической реакции, которая получила название «проба Феллинга». Метод обнаружения основан на появлении сине-зеленой окраски после добавления к моче хлорида железа.

Уже в 1952 г. было показано, что метаболически фенилкетонурия обусловлена дефектом печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, участвующего в превращении фенилаланина в тирозин. В результате блока ферментативной реакции в организме происходит накопление продуктов превращения фенилаланина, предшествующих блоку (в частности, фенилпировиноградной кислоты), которые оказывают токсичное действие на развивающийся мозг.

#### **Вопросы:**

1. Какое заболевание было обнаружено у детей?
2. Почему моча больного ребенка окрашивается в сине-зеленый цвет?
3. Почему этот метод относится к экспресс-диагностики?
4. Почему важно раннее выявление этой болезни?

## Задание 2

В старинном изречении говорится: «Горе ребенку, чей лоб при поцелуе окажется соленым, он обречен умереть молодым».

В 1595 г. Питер Пау вскрыл больного ребенка в Лейденском университете в Нидерландах. Он вскрывал ребенка, на которого «навели порчу», и обнаружил, что его поджелудочная железа была «...разбухшая, затвердевшая и ярко-белая». Под микроскопом было видно, что ее нормальная структура в основном была замещена жировой тканью, а также присутствовали элементы кист и фиброза — орган явно не производил нужных ферментов для пищеварения. В 1935 г. во время вскрытия тела трехлетнего ребенка доктор Андерсен тоже обнаружила, что поджелудочная железа была в болезненном состоянии. Позже выяснилось, что заболевание влияет на экзокринные железы (слюнные железы, поджелудочная железа), семенники и кишечник, пот также подвергается изменениям. Секрет, выделяемый потовыми железами отличается повышенным содержанием ионов натрия и хлора. Дефектный ген вызывает нарушения в транспорте ионов хлора через мембрану клеток. В 1959 году Л. Е. Гибсон и Р. Е. Кукк представили метод пилокарпинового теста для проведения потовой пробы. Изменение химического состава и позволяет использовать продуцируемую жидкость для определения болезни.

Вещество, называемое пилокарпином, вводится подкожно с использованием слабых разрядов электрического тока.

Под действием пилокарпина потовые железы начинают активно выделять пот, после чего на выбранный участок кожи накладывается специальная бумага или обычная марлевая салфетка, покрываемая сверху водонепроницаемой пленкой.

Приблизительно через полчаса материал впитывает достаточное количество пота, по которому и проводится анализ.

Концентрация соли в поте здоровых детей не превышает отметку в 40 ммоль/л. Если исследование показывает количество хлорида натрия выше 60

ммоль/л, анализ у детей считается положительным и требует проведения дополнительных анализов. Для просеивающей преκληической диагностики лучший метод - измерение уровня иммунореактивного трипсина в каплях высушенной на фильтровальной бумаге крови, которое позволяет судить об активности трипсиногена.

**Вопросы:**

1. О каком заболевании идет речь?
2. Почему у больных детей в потовой жидкости высокое содержание хлорида натрия?
3. Почему для диагностики проводится измерение уровня трипсина?
4. По какой причине больные люди умирают в молодом возрасте?

*Близнецовый метод*

Метод анализа монозиготных (идентичных) близнецов используется для выяснения влияния наследственности и окружающей среды на развитие различных признаков у человека. Монозиготные (идентичные) близнецы — близнецы, развивающиеся из одного оплодотворённого яйца (зиготы), обладающие идентичными генотипами. Монозиготные близнецы всегда одного пола и имеют очень большое внешнее сходство. Среди монозиготных близнецов чаще рождаются мальчики. Вероятность рождения близнецов повышается с возрастом матери, а также при использовании гормональных препаратов для лечения бесплодия. В исключительно редких случаях (один раз на 10 млн родов) возможно позднее расщепление зародыша на две части. В этом случае образуются однайцовые (монозиготные) близнецы в той или иной степени сросшиеся друг с другом, так называемые сямские близнецы.

Близнецовый метод даёт возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитие конкретных признаков или заболеваний у человека. Если какой-либо признак встречается у обоих близнецов одной пары, то её называют конкордантной, если же у одного из них, то пару

близнецов называют дискордантной (конкордантность — степень сходства, дискордантность — степень различия).

**Преподаватель раздает обучающимся кейс-задание:**

Одно из основательных исследований разлученных в детстве близнецов провел в начале 80-х годов XX столетия американский психолог Томас Бучард. Всего он изучил около 30 пар близнецов, расставшихся в самом раннем возрасте. Один из описанных им случаев – братья Оскар и Джек. Оскар вскоре после рождения в 1932 г. был увезен матерью в Германию, позднее стал верующим католиком. Джек молодость провел в Палестине и на островах Карибского моря, воспитывался отцом в традициях иудаизма. Братья встретились только спустя четыре десятилетия. Они говорят на разных языках. И, несмотря на всё это, в их привычках, характерах, особенностях темперамента удивительно много совпадений. Оба брата носят одинаково подстриженные усы, похожие очки (ухудшение зрения у людей определяется наследственностью) и одежду, любят одну и ту же пищу, оба рассеянны, сходным образом ведут себя в семье».

**Вопрос:**

Какие черты поведения и особенности характера братьев возникли под влиянием воспитания и среды, а какие достались «в наследство»?

*Генеалогический метод*

*Я трогаю тихонько ветку вербную.  
В ней гены наших прадедов, наверное,  
Не прадедов, а дальше — пра-пра-пра...  
Им всем воскреснуть на земле пора.  
И все деревья — справа или слева,  
Как генеалогические древа.  
На их ветвях — российские синицы,  
А под корой — этруски, ассирийцы.  
В движенье соков от корней до кроны  
Растворены рабы и фараоны.*

*Потрогаем замшелые коряги,  
А нам из них откликнутся варяги.  
(автор Евгений Евтушенко, 1967 г.)*

Одним из важнейших методов, применяемых врачами-генетиками, - клинико-генеалогический. Он основан на составлении родословной. Этот метод позволяет установить: является ли данный признак наследственным; тип наследований (доминантный или рецессивный); зиготность лиц родословной (гомо или гетерозиготы); пенетрантность (частоту появления гена) и, наконец, вероятность рождения ребенка с наследственной патологией, т.е. генетический риск. Основой родословной является пробанд - лицо, с которого начинается исследование семьи.

Генеалогический метод с целью прослеживания характера наследования того или иного признака был предложен в конце XIX в. Френсисом Гальтоном. И до сих пор он не потерял своей актуальности, несмотря на появление новых лабораторных методов. Правильно составленная родословная с выявлением всех членов семьи, установлением между ними родственных связей и оценкой состояния их здоровья позволяет с достаточно высокой вероятностью установить тип наследования и другие показатели.

Генеалогический метод включает три основных этапа: клиническое обследование, составление родословной и анализ составленной родословной.

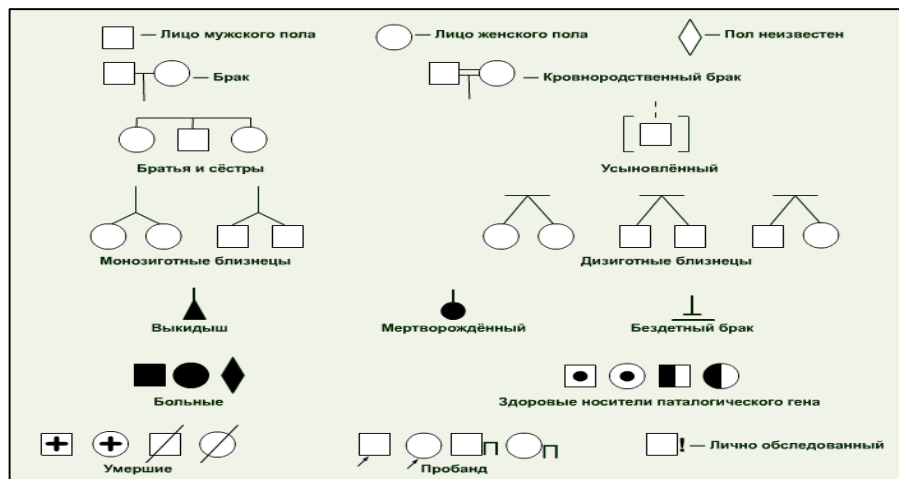


Рисунок 2 – Некоторые символы, используемые при составлении родословных схем

**Преподаватель раздает обучающимся кейс-задание.**

В 1872 г. Джордж Гентингтон, еще 8-летний мальчик стал свидетелем ужасной картины: «Две женщины, мать и дочь, обе высокие, худые, смертельно бледные, дергались, извивались и гримасничали». Болезнь вызывает прогрессирующее поражение мозговых клеток и постепенную потерю двигательного контроля, что приводит к самопроизвольным подергиваниям. Человек как будто бы исполняет никому неизвестный танец.

Хорея Гентингтона встречается с частотой от 2-3 до 6-7 (по разным данным) случаев на 100 000. Считают, что в его основе лежат грубые нарушения окислительного метаболизма. Отмечено, что мужчины болеют несколько чаще. Ген, ответственный за возникновение хорей Гентингтона, расположен в коротком плече 4-й хромосомы. Начало заболевания позднее, в возрасте 30 лет и старше. Развивается слабоумие, иногда возникают галлюцинации, депрессия, бред. Наблюдают нарастание неустойчивости внимания, непоследовательность мышления, оскудение речи; впоследствии обнаруживают атрофию мозга. К моменту проявления заболевания у больных, как правило, уже имеются дети.

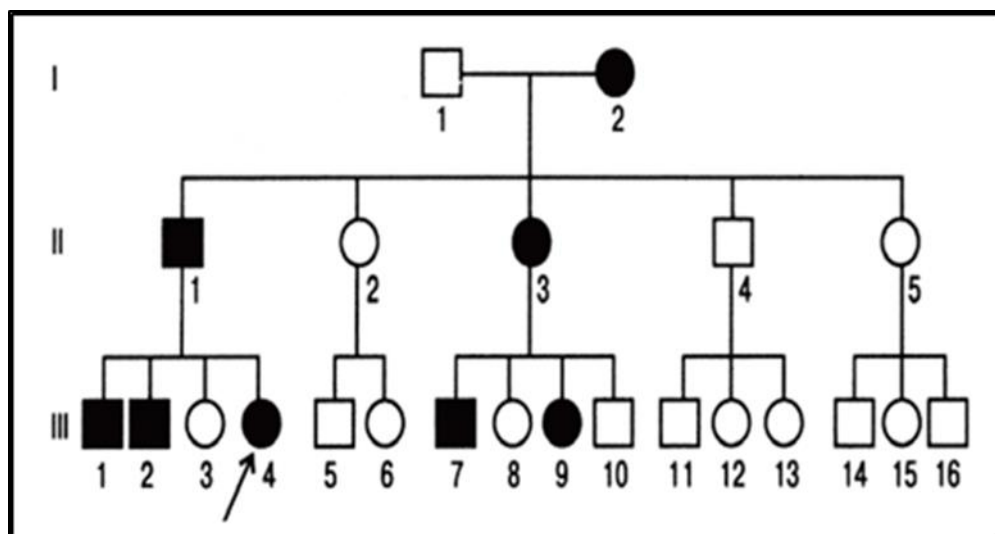


Рисунок 3 – Родословная схема семьи с хореей Гентингтона

### **Вопросы:**

1. Изучите родословную схему. Определите, как наследуется эта болезнь? Сцеплена ли она с полом?

2. Есть ли риск рождения больных детей у женщины (III-4) при условии, что её супруг будет здоров?

### *Цитогенетический метод*

Кариотипирование - цитогенетический метод, позволяющий выявить отклонения в структуре и числе хромосом, которые могут стать причиной бесплодия, другой наследственной болезни и рождения больного ребенка. Для характеристики кариотипа используют систематизированные определенным образом видеоизображения гомологичных хромосом всего хромосомного набора – кариограммы. Современные методы окраски хромосом позволяют различать все пары хромосом. Каждая пара хромосом имеет своеобразный рисунок в виде набора светлых и темных поперечных полос разной ширины. С помощью генетических карт хромосом диагностируются наследственные заболевания, вызываемые хромосомными мутациями. Хромосомные мутации - изменения в структуре хромосом, связанные с потерей участка, его поворотом на  $180^\circ$ , удвоением или переносом на негомологичную хромосому.

### **Преподаватель раздает обучающимся кейс-задание:**

Пациентка: «Здравствуйте, я пришла проконсультироваться. Мне 38 лет. Моя первая беременность протекала тяжело с самого начала. В женской консультации мне рекомендовали сдать анализы на определение следующих маркеров: АФП (альфа-фетопротеин), и свободный эстриол, а также сделать УЗИ для диагностики пороков развития плода. После этого врач сказала, что ребенок развивается с множественными отклонениями, врожденными пороками развития внутренних и наружных органов и сразу назначила мне биопсию хориона. Результат цитогенетического исследования ворсин хориона – трисомия 6-й хромосомы. На приеме врач не объяснила, что это значит. А через пару дней после этого у меня случился выкидыш на сроке 11 недель. Я

считаю, что биопсия спровоцировала выкидыш. Я читала, что возможное осложнение этого метода – потеря ребенка. Но врач своей вины не признает. Подтвердите или опровергните мои опасения».

Известно, что целые трисомии у живорожденных встречаются по X, 8, 9,13,14,18,21 и 22 хромосомам. Наибольшая частота хромосомных нарушений (до 70%) отмечается у ранних абортусов. Трисомии по 1,5,6,11 и 19 хромосомам встречаются редко даже в абортивном материале, что свидетельствует о большой морфогенетической значимости этих хромосом. Более часто целые моно- и трисомии по ряду хромосом набора встречаются в мозаичном состоянии как у спонтанных абортусов, так и у детей с множественными врожденными пороками развития.



Рисунок 3 – Кариорама ребенка с трисомией 6-й хромосомы

### Вопросы:

1. Почему возникает трисомия?
2. В чем причина гибели зародыша?
3. В каких случаях проводят биопсию хориона?
4. Почему возраст матери повышает риск рождения детей с трисомиями?

### 3. Значение генетики для медицины

*От появления людей  
Вопрос еще открыт:  
Откуда наша ДНК?  
Какой секрет хранит?  
Какие гены у детей  
Болезни вызывают?  
И кто передает недуг?  
Генетики всё знают!  
Задача сложная пока  
«Ошибки» гена удалить  
Но впереди благая цель –  
Семье здоровье подарить!  
Лечить по ДНК  
Стандарты позабыв!  
Такой совет науки!  
Такой врачам призыв!  
(автор Левенец О.В., 2024 г.)*

В генетике идет бурный, лавинообразный процесс накопления информации. Многие открытия сразу же находят применение в практике, в первую очередь - в медицине.

Благодаря фармакогенетике оказалось возможным оптимальным образом подбирать лекарства и повышать эффективность лечения. Достижения молекулярной генетики существенно расширили диагностические возможности. ДНК-диагностика стала вполне рутинной.

В ряде стран считается допустимым терапевтическое клонирование, т.е. использование стволовых клеток в медицинских целях. Развитие

человеческого эмбриона начинается с деления оплодотворенной яйцеклетки, эти клетки называются полипотентными, и именно из них развиваются однойцевые близнецы - клоны. Спустя несколько дней образуется бластоциста. Клетки, из которых она состоит, уже более дифференцированы. Они не могут дать начало всему организму, но из них получают отдельные типы клеток. Такие стволовые клетки называются плюрипотентными.

Спустя еще две недели плюрипотентные клетки теряют свою универсальность и становятся более специализированными. Некоторые из них станут клетками крови, часть превратится в кожные покровы, клетки внутренних органов. Клетки этого типа являются мультипотентными.

Уже сейчас врачи могут сказать об успехах в лечении некоторых наследственных заболеваний с помощью стволовых клеток. Одно из них, системная красная волчанка, характеризуется тем, что клетки иммунной системы разрушают собственные клетки организма. Для его лечения применяли большие дозы иммунодепрессантов. Введение пациентам их собственных стволовых клеток, извлеченных из костного мозга, привело практически к полному их излечению. Описаны случаи, когда добавление стволовых клеток приводило к восстановлению роговицы глаза. При тяжелых сердечных заболеваниях пересадка мультипотентных стволовых клеток может существенно улучшить состояние больных.

Врачи и биологи-экспериментаторы обнаружили удивительную особенность мультипотентных стволовых клеток. Независимо от происхождения, они в определенных условиях могут дать начало практически любым специализированным клеткам. Например, стволовые клетки красного костного мозга могут дать начало клеткам печени. Появилась надежда на развитие регенеративной медицины, позволяющей «выращивать» не только ткани, но и целые органы. Офтальмологи вполне успешно выращивают роговицу, и это стало заменой сложной операции по пересадке чужой роговицы.

**Проблемный вопрос обучающимся: Почему пока не удалось вырастить такие сложные органы, как, например, почка?**

Использование стволовых клеток открывает новые возможности в практической медицине. Однако хотелось бы предостеречь от излишнего оптимизма: от научных экспериментов до широкого внедрения в практику путь неблизкий.

**Проблемный вопрос обучающимся: Какие отрицательные последствия, риски и ограничения имеет использование стволовых клеток?**

Еще одна проблема - генотерапия наследственных заболеваний - увы, тоже пока далека от своего практического решения. При терапии с внедрением гена, или терапии путем введения гена, нормальные гены могут производиться за счет использования полимеразной цепной реакции (ПЦР) из нормальной дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), предоставленной другим человеком. В настоящее время такая терапия с внедрением гена является наиболее эффективной в профилактике или лечении моногенетических дефектов, например, кистозного фиброза, наследственных заболеваний органов зрения, наследственных иммунодефицитов, нервно-мышечных расстройств и гемофилии. Ученые могут в ограниченном объеме изменять (редактировать) дезоксирибонуклеиновую кислоту (ДНК) в живой клетке. То есть они могут удалять, добавлять или модифицировать определенный фрагмент ДНК. Новые достижения позволили лучше контролировать, какой конкретный сегмент ДНК удаляется и где размещается новый сегмент. Этот контроль важен, поскольку основная цель этого процесса заключается в том, чтобы иметь возможность заменить аномальный ген нормальным, и это требует точного контроля.

**Преподаватель раздает обучающимся кейс-задание:**

**Задание**

Девочка 4-х лет (США) страдала первичным иммунодефицитом (тяжелая комбинированная форма), обусловленным мутацией в гене

аденозиндезаминазы. Фермент аденозиндезаминаза необходима лимфоцитам – клеткам крови, которые отвечают за иммунитет к инфекционным заболеваниям. Все 4 года девочка жила в стерильном боксе. Лимфоциты больной заранее были отделены от остальных элементов крови, Т-лимфоциты стимулированы к росту. Затем *in vitro* в них был введен ген аденозиндезаминазы с помощью ретровирусного вектора, т.е. переносчика ДНК. Приготовленные таким образом «генно-инженерные» лимфоциты были возвращены в кровоток. Лечение нужно было повторять каждые 1-2 месяца. Через год было отмечено заметное улучшение: ребенок проявил иммунный ответ. Данное событие произошло 14 сентября 1990 г., эта дата считается днем рождения практической генной терапии. С этого года стал выходить журнал «Генная терапия».

**Вопросы:**

1. Почему девочка жила в боксе?
2. Почему ретровирусы были выбраны в качестве вектора?
3. Почему лечение нужно повторять?

**Вопросы:**

Теоретически генно-инженерными методами возможно исправлять врожденные генетические дефекты. В будущем, возможно, появится возможность вносить генетические изменения, которые будут совершенствовать здоровых людей, например, делая их умнее, сильнее или продлевая их жизнь.

Но возникают опасения, что достижения генетики будут использованы не только во благо, как это произошло в свое время с достижениями в области ядерной физики. Если окажется возможным создавать людей с заранее заданными свойствами, то кто будет эти свойства определять?

Тем не менее, если еще совсем недавно диагноз наследственного или врожденного заболевания воспринимали как приговор, то развитие и совершенствование методов генотерапии дадут надежду на лечение многих и многих людей.

#### **4. Перечень вопросов по изучаемой теме**

1. Как вы понимаете выражение: «Ген - единица наследственной информации»?
2. Раскройте взаимосвязь между геном и белком, признаком и фенотипом.
3. Почему составление родословной считается одним из важнейших методов, применяемых врачом-генетиком?
4. В чем заключается сущность молекулярно-генетической диагностики?
5. На чем основан цитогенетический метод генетики?
6. Чем обусловлены различия однояйцевых близнецов?
7. Для чего применяется близнецовый метод?
8. Чем монозиготные близнецы отличаются от дизиготных?
9. Какие нарушения определяются биохимическим методом?
10. Какие болезни определяются цитогенетическим методом?
11. Каковы причины хромосомных болезней? Можно ли их выявить до рождения ребенка?
12. Укажите, что осложняет изучение генетики человека.

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

### Основной источник

1. Сивоглазов, В. И. Биология : Общая биология. 10 кл. Базовый уровень : учебник / В. И. Сивоглазов, И. Б. Агафонова, Е. Т. Захарова. — 5-е изд., стереотип. — Москва : Дрофа, 2017. — 254 с.

### Дополнительные источники

1. Биология в таблицах, схемах и рисунках / Р.Г. Заяц [и др.]. — Изд. 5-е. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 396 с.

2. Бугеро, Н.В. Общая биология : учебное пособие / Н. В. Бугеро, Н. А. Ильина. — Ульяновск : УлГПУ им. И.Н. Ульянова, 2017. — 238 с.

3. Кузнецова, Т.А. Общая биология : учебное пособие для СПО / Т.А. Кузнецова, И.А. Баженова. – Санкт-Петербург : Лань, 2020. – 144 с.

4. Сарьчева, Н.Ю. Биология 11 класс. Тренировочные задания : учебное пособие для общеобразовательных организаций / Н.Ю. Сарьчева. – Москва: Просвещение, 2018. - 96 с.

5. Сивоглазов, В. И. Биология. 10 кл. : [электронный ресурс] : электронное приложение к учебнику / В. И. Сивоглазов, И. Б. Агафонова, Е. Т. Захарова. — Москва : Дрофа, 2011.

6. Сухорукова, Л.Н. Биология. 10-11 кл. [электронный ресурс] : электронное приложение к учебнику / Л.Н. Сухорукова, В.С. Кучменко, Т.В. Иванова. – Москва : Просвещение, 2014.

7. Попова, Л.А. Открытые уроки биологии: 9-11 классы. – Москва.: ВАКО, 2011. – 176 с.

8. Пономарева, И.И. Биология : 11 класс : профильный уровень : методическое пособие / И.Н. Пономарева, О.А. Корнилова, Л.В. Симонова. – Москва : Вентана-Граф, 2011. – 240 с.
9. Тейлор, Д. Биология: В 3-х томах. Т. 1: Пер. с англ. / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут. – 3-е изд., - Москва : Мир, 2006. – 454 с.
10. Теремов, А.В. Биология. Биологические системы и процессы. 11 класс : учебник / А.В. Теремов, Р.А. Петросова. – Москва : Владос, 2020. – 400 с.
11. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики / Е. К. Хандогина. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с.

### **Справочная литература:**

1. Джамеев, В.Ю. Биология : ЕГЭ. Супермобильный справочник / В.Ю. Джамеев. – Москва: Эксмо, 2019. – 322 с.
2. Железняк, М.В. Биология в кармане: справочник для 7-11 классов / М.В. Железняк, Г.Н. Дерипаско. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2019. – 256 с.
3. Колесников, С.И. Биология. 6-11 классы: карманный справочник / С.И. Колесников. - Ростов-на-Дону : Легион, 2021. – 544 с.
4. Садовниченко, Ю. А. ЕГЭ. Биология: универсальный справочник / Ю. А. Садовниченко. – Москва : Эксмо, 2018. – 419 с.
5. Тейлор, Д. Биология / Д. Тейлор, У. Стаут, Н. Грин. – Москва : Лаборатория знаний, 2021. – 1352 с.

**Упражнения для снятия утомления с плечевого пояса и рук**

1. Исходное положение – стоя или сидя, руки на поясе.

1–2. Правую руку вперед, левую вверх.

3–4. Переменить положение рук.

Повторить 3–4 раза, затем расслабленно опустить вниз и потрясти кистями, голову наклонить вперед. Темп средний.

2. Исходное положение – стоя или сидя, кисти тыльной стороной на поясе.

1–2. Свести локти вперед, голову наклонить вперед.

3–4. Локти отвести назад, прогнуться.

Повторить 6–8 раз, затем опустить руки вниз и потрясти расслабленно. Темп медленный.

3. Исходное положение – сидя.

1–2. Поднять руки через стороны вверх.

3–4. Сжать кисти рук в кулак. Разжать кисти рук.

Повторить 6–8 раз, затем руки расслабленно опустить вниз и потрясти кистями. Темп средний.

## Закрепление нового материала

### Задание 1

Закончить определения:

- 1.1. Единицы наследственности, расположенные в хромосомах и передающиеся из поколения в поколение, называются...
- 1.2. Система записи информации, отражающая связь между последовательностью оснований в ДНК и последовательностью аминокислот в белковых молекулах, называется...
- 1.3. Признак, присутствующий в поколении  $F_1$  в скрытом виде и не проявляющийся, называется...
- 1.4. Альтернативные формы одного и того же гена, которые определяют взаимоисключающие признаки, называются...
- 1.5. Местоположение гена в молекуле ДНК...
- 1.6. Потомок от скрещивания родительских особей - ...
- 1.7. Аллель, определяющий фенотип даже в присутствии альтернативного аллеля...
- 1.8. Физическое или химическое проявление исследуемого признака, определяемое взаимодействием между генотипом и средой, в которой происходит развитие...
- 1.9. Диплоидный организм, содержащий два идентичных аллеля данного гена...
- 1.10. Аллели, представленные у организма в локусе, определяющем данный признак...

Эталон ответа:

- 1.1. Гены
- 1.2. Генетический код
- 1.3. Рецессивным
- 1.4. Аллели

- 1.5. Локус
- 1.6. Гибрид
- 1.7. Доминантный
- 1.8. Фенотип
- 1.9. Гомозиготный
- 1.10. Генотип

### Задание 2

Заполните таблицу, указав цитологическую запись генотипов:

Название генотипа	Цитологическая запись		
Гомозигота по рецессивному аллелю			
Гетерозигота			
Гомозигота по доминантному аллелю			
Гетерозигота по первому гену и гомозигота по второму гену			
Гомозигота по первому гену и гетерозигота по второму гену			
Дигомозигота			
Дигетерозигота			

- AA
- Aa
- aa
- aавв
- АаВв
- ААвв
- Аавв
- ааВв
- ААВв
- АаВВ
- ААВВ

Эталон ответа:

- 1. aa
- 2. Aa
- 3. AA
- 4. Aaавв, АаВВ
- 5. ААВв, ааВв
- 6. аавв, ААВВ, Аавв
- 7. АаВв

### Задание 3

Напишите типы гамет, которые образуют данные организмы:

Генотип	Гаметы										
Aa					a	в	ав	aB	A	Av	AB
Aавв											
aaBв											
aa											
AAвв											
AaBв											
AaBB											

Эталон ответа:

1. A, a
2. AB, ав
3. aB, ав
4. a
5. Av
6. AB, Av, aB, ав
7. AB, aB

## Текущий срез знаний

### Критерии оценивания:

- оценка 5 «отлично» выставляется за правильные ответы на 91-100 процентов заданий (9 и более правильных ответов);
- оценка 4 «хорошо» за правильные ответы на 81-90 процента заданий (8 правильных ответов);
- оценка 3 «удовлетворительно» за правильные ответы на 70-80 процентов заданий (7 правильных ответов);
- оценка 2 «неудовлетворительно» за правильные ответы на 69 процентов заданий и менее (6 и менее правильных ответов).

### Вариант 1

#### **Задание: Выбрать один правильный ответ**

1. Основоположник генетики -
  - а) Т. Морган
  - б) Г. Мендель
  - в) Ч. Дарвин
  - г) Н.И. Вавилов
2. Изменчивость – это
  - а) отличия в фенотипах потомков
  - б) изменение структуры генетического материала
  - в) отличия в фенотипах и генотипах потомков
  - г) изменение генотипа в результате мутационного процесса
3. Трудности генетических исследований человека связаны с тем, что у человека
  - а) большое количество хромосом, генов и малое число потомков
  - б) исследователь может проследить одно или два поколения
  - в) не применим метод гибридологического анализа
  - г) все ответы верны

4. Задачей близнецового метода является
- а) определить характер наследования признака
  - б) изучить роль наследственности и среды в развитии признака
  - в) прогнозировать проявление признака в потомстве
  - г) установить степень родства между людьми
5. Метод диагностики генных болезней
- а) биохимический
  - б) близнецовый
  - в) моделирования
  - г) цитогенетический
6. Задачей генеалогического метода не является
- а) определение типа наследования
  - б) составление и анализ родословной
  - в) определения риска рождения больного ребенка
  - г) установление степени родства между людьми
7. Основные типы наследования моногенных болезней человека, выявленные при анализе родословных
- а) аутосомно-доминантный
  - б) аутосомно-рецессивный
  - в) сцепленный с полом
  - г) верны все ответы
8. Совокупность генов в диплоидном наборе хромосом называется
- а) фенотип
  - б) генотип
  - в) геном
  - г) генетическая система
9. Аллельные гены отвечают
- а) за развитие альтернативных вариантов одного признака
  - б) за развитие альтернативных вариантов нескольких признаков
  - в) за развитие альтернативных вариантов двух признаков

г) за развитие одного варианта признака

10. Болезни, причиной которых являются мутации, называются

а) наследственными

б) ненаследственными

в) профессиональными

г) сцепленными с полом

## **Вариант 2**

**Задание: Выбрать один правильный ответ**

1. Свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями

а) изменчивость

б) пенетрантность

в) наследственность

г) размножение

2. Развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки и имеют одинаковый генотип

а) монозиготные близнецы

б) дизиготные близнецы

в) гомозиготные близнецы

г) гетерозиготные близнецы

3. Задачей метода кариотипирования является диагностика

а) генных болезней

б) хромосомных болезней

в) геномных болезней

г) ненаследственных болезней

4. Задача биохимических методов исследования

а) определение специфического клеточного состава тканей

б) изучение папиллярных узоров и флексорных борозд

- в) установление характера нарушения различных видов обмена веществ и выявление гетерозигот
  - г) определение группы крови и резус-фактора
5. Генеалогический метод - это метод
- а) изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвах стоп
  - б) выявления генетических дефектов у плода
  - в) составления и анализа родословных
  - г) диагностики полигенных болезней
6. Парные гены гомологичных хромосом называют
- а) аллельными
  - б) сцепленными
  - в) рецессивными
  - г) доминантными
7. Метод лабораторной диагностики синдрома Дауна
- а) генеалогический
  - б) популяционно-статистический
  - в) биохимический
  - г) кариотипирование
8. Генотип, аллельные гены которого имеют идентичную нуклеотидную последовательность
- а) гомогаметный
  - б) гетерогаметный
  - в) гомозиготный
  - г) гетерозиготный
9. Любое свойство или показатель организма, который можно измерить или оценить и который позволяет отличить один организм от другого - это
- а) единица строения
  - б) признак
  - в) дискретность
  - г) ген

10. Проявление новых аллелей в фенотипе организма – это пример

- а) наследственности организма
- б) изменчивости организма
- в) адаптации органов
- г) адаптации систем органов

**Эталоны ответов к тестовым заданиям для проведения текущего среза знаний**

<b>Вариант 1</b>	<b>Вариант 2</b>
1. а	1. в
2. в	2. а
3. г	3. б
4. б	4. в
5. а	5. в
6. г	6. а
7. г	7. г
8. б	8. в
9. а	9. б
10. а	10. б

## Внеаудиторная самостоятельная работа

### Виды заданий

1. Сивоглазов, В. И. Биология : Общая биология. 10 кл. Базовый уровень : учебник / В. И. Сивоглазов, И. Б. Агафонова, Е. Т. Захарова. — 5-е изд., стереотип. — Москва : Дрофа, 2017. — С. 167-169
2. Выписать и выучить генетические символы.
3. Составить список ученых-генетиков с краткой характеристикой их открытий.\*
4. Заполнить таблицу\*

#### Характеристика методов исследования генетики человека

Метод	Объект исследования	Показания к использованию	Возможности метода

\* - задания для одаренных обучающихся.

## Рефлексия

Карточки с заданием «Продолжи предложение», каждый студент отвечает на 1 карточку.

<p><i>Продолжи <b>одно</b> любое предложение</i></p> <p>Я получил(а) важные знания по.....</p> <p><i>или</i> Я не узнал(а) для себя ничего нового....., так как.....</p>
<p>Для меня сегодня остался невыясненным вопрос по.....</p> <p><i>(либо такового нет)</i></p>
<p>Самым трудным для меня сегодня было....., поэтому я.....</p>
<p><i>Продолжи <b>одно</b> любое предложение</i></p> <p>Сегодня мне было интересно.....</p> <p><i>или</i> Сегодня мне не понравилось .....и для этого мне нужно...</p>
<p>Я считаю, что данная тема в дальнейшей профессиональной деятельности необходима для .....</p>
<p>Если бы я вела данный урок, то я бы .....</p>