**Урок – конференция**

**9 класс**

**Тема: «Генотип и здоровье человека»**

**Цель:**

* сформировать у учащихся знания о значении генетики для медицины, здравоохранения;
* познакомить учащихся с современными технологиями диагностики корректирования генетических заболеваний у человека;
* показать необходимость генетических знаний для прогнозирования появления на свет наследственных болезней у человека на ранних стадиях развития;
* развивать аналитическое мышление, умение аргументировано доказывать своё мнение.

**Оборудование:** мультимедийный проектор, презентации по теме, выставка научно-популярной литературы по теме.

**Тип урока:** урок-конференция.

**Ход урока**

**1.Организационный момент**

**2.Слово председателю научной конференции**

Последние десятилетие вопросам наследственности человека стали уделять исключительно большое внимание. Развитие современной цивилизации приводит к появлению в окружающей среде факторов, увеличивающих частоту мутации, как в клетках тела так и в гаметах человека. Так – как основные генетические закономерности являются общими для всех органических форм, человек не является исключением. Социальная жизнь человека ни свила на нет роль биологических факторов его жизни, она их ещё более усилила и разнообразила. Тема нашей конференции – «Наша судьба, в наших генах».

На нашей конференции присутствуют:

Программа конференции:

1. Реализация и значение программы «Геном человека»
2. Наследственные болезни человека.
3. Факторы вызывающие наследственные заболевания.
4. Профилактика и предупреждение наследственных заболеваний человека.

На конференции присутствуют научные сотрудники институтов :

1. Государственный НИИ генетики и селекции промышленных организмов;
2. Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН
3. Научно-исследовательский институт популяционной генетики
4. Врач-генетик научно-исследовательского института медицинской генетики.

**Слово предоставляется научному сотруднику института общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН**

Проблемы здоровья людей и генетики тесно взаимосвязаны. Учёные- генетики пытаются ответить на вопрос, почему одни люди подвержены различным заболеваниям, в то время как другие в этих же, или худших условиях остаются здоровыми. В основном это связанно с наследственностью каждого человека, то есть со свойствами его генов.

Идея Проекта "Геном человека" была выдвинута в США. В дальнейшем национальные программы "Геном человека" были приняты в [Великобритании](http://humbio.ru/humbio/01122001/kartirovan/x0000f8b.htm), [Франции](http://humbio.ru/humbio/01122001/kartirovan/x0000fa2.htm), [Германии](http://humbio.ru/humbio/01122001/kartirovan/x0000fb2.htm), [Италии](http://humbio.ru/humbio/01122001/kartirovan/x0000fc3.htm), [СССР](http://humbio.ru/humbio/01122001/kartirovan/x00016bf.htm) .

Официально эта научная программа с участием ведущих молекулярно-генетических лабораторий США, Западной Европы, России и Японии оформилась в 1990 г. Однако задолго до приобретения официального статуса в этих странах проводились важные молекулярные исследования по изучению генома человека и картированию его генов.

История Российской программы началась в 1987 г. Ее инициатором и безусловным лидером в течение многих лет был академик А.А. Баев. По его настоянию в 1989 г. она стала одной из ведущих Государственных научно-технических программ СССР. Основные разделы этой программы как в России, так и во всем мире включают три главных направления научных исследований: 1) картирование и секвенирование генома; 2) структурно-функциональное изучение генома; 3) медицинскую генетику и генотерапию.

В итоге этой работы идентифицированы не все гены человека, т. е. будет точно определено их число, взаиморасположение на генетической карте и структурно-функциональные особенности.

Предполагается, что осуществление этого проекта, помимо колоссальных теоретических обобщений для фундаментальных наук, окажет огромное влияние на понимание патогенеза, предупреждение и лечение наследственных болезней, значительно ускорит исследование молекулярных механизмов, лежащих в основе развития очень многих моногенных нарушений, будет способствовать более эффективному поиску генетических основ заболеваний и наследственной предрасположенности к таким широко распространенным болезням человека, как атеросклероз, ишемия сердца, психиатрические и онкологические заболевания.

Итогом работы этой программы является расшифровка нуклиотидной последовательности всех хромосом человека. Было официально объявлено, что нуклиотидная последовательность всех хромосом человека расшифрована. Благодаря исследованиям генома, определено общее число генов человека (около 35 тысяч ), большая часть которых (около 22 тысяч) уже идентифицировано и половина из них (около 11 тысяч) копирована на индивидуальных хромосомах.

Установлено (с указанием области хромосом),что ген муновисцидоза(системное заболевание поражение клеток поджелудочной железы, трахей бронхов), находится в хромосоме 7 ; одним из генов болезни Альцгеймера (старческое слабоумие) в 21 хромосоме.

Трудно переоценить значение этой работы, так-так знание структуры генов человека позволяет понять механизм их функционирования и, следовательно, определить влияние наследственности на формирование признаков и свойств организма, на здоровье и продолжительность жизни, на изучение наследственных болезней.

**Приглашаем для выступления профессора**

**Научно-исследовательского институтамедицинской генетики**

Ежегодно в мире рождается 1,5 милн. детей с тяжёлыми наследственными заболеваниями, хромосомные, генные мутации, служат причиной спонтанных абортов, врождённых пороков развития, эндокринных нарушений, аномалий роста и развития, смертей в ранние сроки жизни ребёнка.

Всего на сегодняшний день известно более 3 тысяч наследственных болезней.

**Наследственныезаболевания** — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в [наследственном аппарате](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%9D%D0%9A) [клеток](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9A%D0%BB%D0%B5%D1%82%D0%BA%D0%B0), передаваемыми по наследству через [гаметы](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B0%D0%BC%D0%B5%D1%82%D0%B0). Термин употребляется в отношении [полиэтиологических заболеваний](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9F%D0%BE%D0%BB%D0%B8%D1%8D%D1%82%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B5_%D0%B7%D0%B0%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D0%B5&action=edit&redlink=1" \o "Полиэтиологическое заболевание (страница отсутствует)), в отличие от более узкой группы — [генные болезни](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5_%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D0%B8). Наследственные заболевания обусловлены нарушениями в процессах хранения, передачи и реализации [генетической информации](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%B0%D1%8F_%D0%B8%D0%BD%D1%84%D0%BE%D1%80%D0%BC%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F).

От наследственных заболеваний следует отличать [врождённые заболевания](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BE%D1%80%D0%BE%D0%BA%D0%B8_%D1%80%D0%B0%D0%B7%D0%B2%D0%B8%D1%82%D0%B8%D1%8F), которые обусловлены [внутриутробными повреждениями](https://ru.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%92%D0%BD%D1%83%D1%82%D1%80%D0%B8%D1%83%D1%82%D1%80%D0%BE%D0%B1%D0%BD%D0%BE%D0%B5_%D0%BF%D0%BE%D0%B2%D1%80%D0%B5%D0%B6%D0%B4%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%B5&action=edit&redlink=1), вызванными, например, [инфекцией](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%98%D0%BD%D1%84%D0%B5%D0%BA%D1%86%D0%B8%D1%8F) ([сифилис](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%B8%D1%84%D0%B8%D0%BB%D0%B8%D1%81) или [токсоплазмоз](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D0%BE%D0%BA%D1%81%D0%BE%D0%BF%D0%BB%D0%B0%D0%B7%D0%BC%D0%BE%D0%B7)) или воздействием иных повреждающих факторов на [плод](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BB%D0%BE%D0%B4_(%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D1%82%D0%BE%D0%BC%D0%B8%D1%8F)) во время [беременности](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%91%D0%B5%D1%80%D0%B5%D0%BC%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%BE%D1%81%D1%82%D1%8C_%D1%87%D0%B5%D0%BB%D0%BE%D0%B2%D0%B5%D0%BA%D0%B0).

Как известно, в зависимости от уровня организации наследственных структур различают генные, хромосомные и геномные мутации, а в зависимости от типа клеток - гаметические и соматические.

Наследственные болезни в строгом смысле слова подразделяют на две большие группы: генные и хромосомные.

**Генные болезни** - болезни, вызываемые генными мутациями.

Хромосомные болезни определяются хромосомными и геномными мутациями.

**Хромосомные мутации** – это изменения положения участка хромосом; приводит к изменению размера и формы хромасом. В этих изменениях могут участвовать как участки одной хромосомы, так и участки разных негомологичных хромосом.

**Пример:** Синдром «кошачьего крика»- делеция части короткого плеча 5 хромосомы. Признаки: недоразвитие гортани. У ребёнка плачь как мяуканье котёнка; отставание в умственном и физическом развитии; деформированные ушные раковины, округлые глаза.

**Научный сотрудник Научно-исследовательского институтамедицинской генетики**

Деление наследственных болезней на эти две группы не формальное. Генные мутации передаются из поколения в поколение в соответствии с законами Менделя, в то время как большинство хромосомных болезней, обусловленных анеуплоидиями, вообще не наследуется (летальный эффект с генетической точки зрения), а структурные перестройки (инверсии, транслокации) передаются с дополнительными перекомбинациями, возникающими в мейозе носителя перестройки. Акцентируем внимание на заболевания связанные с генными мутациями.

**Генные мутации** – это изменение последовательности нуклиатидов в гене, то есть структуру самого гена (дупликация, делеция, инверсия), что приводит к изменению строения молекул белков и появлению новых признаков и свойств.

**Пример:** Альбинизм – нарушение превращения тирозина в меланин (молочно-белый цвет кожи, белые волосы, красный зрачок, повышенная чувствительность к ультра-фиолетовым лучам).

**Фенил-кетанурия** – аминокислота фенилаланин превращается не в теразин, а в фенилпировиноградную кислоту – она яд для нервных клеток. У таких людей повышенная возбудимость и тонус мышц, умственная отсталость.

**Гемофилия** – пониженная свёртываемость крови. Связанная с расположенными в Х хромасоме рецессивным геном, сцепленным с полом. Болеют в основном мальчики.

**Дальтонизм** – нарушение светового зрения. Связанное с расположенной в Х хромосоме рецессивным геном, связанно с полом.

**Младший научный сотрудник НИИ медицинской генетики**

**Геномные мутации –** изменение числа хромосом в кариотипе.

**Полиплоидия** – кратное увеличение хромосом и **Гетероплоидия**– не кратное увеличение хромосом.

**Пример:синдром Дауна** – трисомия по 21 хромосоме. (слабоумие, узкие глаза-щели, низкое расположение ушных раковин, снижена жизнеспособность).

Синдром Шершевского – Тернера – моносомия Х. Больные женщины. (Низкий рост, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, интеллект как правило, не нарушен)

Синдром Клайнфелтера–трисомия по половым хромосомам (ХУУ, ХХУУ). Мужчины – женский тип телосложения, высокий рост, непропорционально длинные руки и ноги, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, снижение интеллекта.

**Генетические болезни соматических клеток**

Генетические болезни соматических клеток выделены в отдельную группу наследственной патологии недавно. Поводом к этому послужило обнаружение при злокачественных новообразованиях специфических хромосомных перестроек в клетках. Уже имеются первые доказательства того, что имеются случаи врождённых пороков развития являются результатом мутаций в соматических клетках в критическом периоде эмбриогенеза. Следовательно, такие случаи можно рассматривать как генетическую болезнь соматических клеток.

Весьма вероятно, что аутоиммунные процессы и старение могут быть отнесены к этой же категории генетической патологии.

Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам.

Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам, развиваются в результате иммунной реакции матери на антигены плода. Кровь плода в небольшом количестве попадает в организм беременной. Если плод унаследовал от отца такой аллель антигена (Аг+), которого нет у матери (Аг-), то организм беременной отвечает иммунной реакцией. Антитела матери, проникая в кровь плода, вызывают у него иммунный конфликт. Наиболее типичное и хорошо изученное заболевание этой группы - гемолитическая болезнь новорождённых, возникающая в результате несовместимости матери и плода по Rh-Ar. Болезнь возникает в тех случаях, когда мать имеет Rh- группу крови, а плод унаследовал Rh+ аллель от отца.

**Кандидат биологических наук Научно-Исследовательского института популярной генетики**

**Причины наследственных заболеваний**

Одним из важнейших вопросов генетики человека является вопрос. Что служит источником возникновения мутации? Изучение этой проблемы основывается на понимании, что является фактором риска для появления генетических заболеваний.

**Факторы риска** - это определяющие [здоровье](http://www.grandars.ru/college/medicina/zdorove.html) факторы, влияющие на него отрицательно. Они благоприятствуют возникновению и развитию болезней. Фактор риска — это признак, который каким-то образом связан в будущем с возникновением заболевания. При этом признак считается фактором риска до тех пор, пока природа его связи остается до конца нераскрытой как вероятностная.

**Первичные и вторичные факторы риска заболеваний**

Различают также факторы риска первичные и вторичные. К первичным факторам относятся факторы, отрицательно влияющие на здоровье: нездоровый образ жизни, загрязнение окружающей среды, отягощенная наследственность, неудовлетворительная работа служб здравоохранения и т. д. К вторичным факторам риска относятся заболевания, которые отягощают течение других болезней: сахарный диабет, атеросклероз, артериальная гипертензия и т. д.

**Перечислим основные первичные факторы риска:**

* нездоровый образ жизни (курение, употребление алкоголя, несбалансированное питание, стрессовые ситуации, постоянное психоэмоциональное напряжение, гиподинамия, плохие материально-бытовые условия, употребление наркотиков, неблагоприятный моральный климат в семье, низкий культурный и образовательный уровень, низкая медицинская активность и т. д.);
* повышенный уровень холестерина в крови, артериальная гипертензия;
* неблагоприятная наследственность (наследственная предрасположенность к различным заболеваниям, генетический риск — предрасположенность к наследственным болезням);
* неблагоприятное состояние окружающей среды (загрязнение воздуха канцерогенами и другими вредными веществами, загрязнение воды, загрязнение почвы, резкая смена атмосферных параметров, повышение радиационных, магнитных и других излучений);
* неудовлетворительная работа органов здравоохранения (низкое качество медицинской помощи, несвоевременность оказания медицинской помощи, труднолоступность медицинской помощи).

**Врач-консультант генетической клиники НИИ медицинской генетики**

С понятием факторов риска тесно связано понятие «профилактика в медицине». Профилактика означает предупреждение, предохранение. Этот термин широко распространен во многих областях науки и техники. В медицине профилактика означает предупреждение возникновения и развития заболеваний.

Выделяют профилактику первичную и вторичную.

Первичная профилактика призвана предупредить возникновение заболеваний, вторичная - предупредить прогрессирование имеющегося заболевания. Мерами первичной и вторичной профилактики являются медицинские, гигиенические, социальные, социально-экономические и др.

Выделяют также профилактику индивидуальную (личную) иобщественную, т. е. действия индивидуума и общества для профилактики заболевания.

Главными мерами профилактики являются гигиеническое воспитание и [санитарное просвещение](http://www.grandars.ru/college/medicina/sanitarnoe-prosveshchenie.html), которые занимают одно из ведущих мест в практике специалиста по социальной работе.

Медико-генетическое консультирование - специализированный вид медицинской помощи - является наиболее распространенным видом профилактики наследственных болезней. Суть его заключается в определении прогноза рождения ребенка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события консультирующимся и помощи семье в принятии решения о дальнейшем деторождении.

Еще в конце 20-х годов С.Н.Давиденков в России, впервые в мире организовал медико-генетическую консультацию при Институте нервно-психиатрической профилактики. Он четко сформулировал задачи и методы медико-генетического консультирования. Однако развитие данной области профилактики и генетики человека в целом затормозилось в 30-х годах практически во всех развитых странах. Это было связано с тем, что в нацистской Германии для обоснования геноцида использовали генетические концепции и ввели насильственную стерилизацию как метод "оздоровления расы". В Москве был закрыт Медико-генетический институт. В США медико-генетические консультации (кабинеты) начали организовываться в 40-х годах, но действительно интенсивное развитие такой помощи в разных странах (в том числе в России и Германии) началось в 60-70-х годах. К этому времени уже отмечался большой прогресс в изучении хромосомной патологии и наследственных болезней обмена веществ.

**Первый этап**

 Медико-генетическое консультирование - специализированный вид медицинской помощи населению направленный на профилактику наследственных болезней. Суть его в определении прогноза рождения ребенка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события и помощи консультирующейся семье в принятии решения о деторождении.

Медико-генетическая консультация состоит из трех этапов: диагностика, прогнозирование и заключение. Как правило, за консультацией обращаются семьи, где уже имеется ребенок с наследственной патологией, или семьи, в которых имеются больные родственники. Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственной болезни, поскольку точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Уточнение диагноза в медико-генетической консультации проводится с помощью генетического анализа.

При этом во всех без исключения случаях применяется генеалогический метод исследования. При условии тщательного составления родословной, он дает ценную информацию для постановки диагноза наследственной болезни. Не менее чем в 10 % случаев применяется цитогенетическое исследование. Это необходимо для прогноза при установленном диагнозе хромосомной болезни и уточнении диагноза в неясных случаях при врожденных пороках развития. Биохимический и иммунологический методы не являются специфичными для генетической консультации, но применяются так же широко, как и при диагностике ненаследственных заболеваний. Кроме того, в процессе генетического консультирования иногда возникает потребность дополнительного параклинического обследования. В таких случаях больного или его родственников направляют в соответствующие специализированные учреждения.

**Второй этап**

На втором этапе определяют прогноз для потомства. Генетический риск может быть определен либо путем теоретических расчетов с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики, либо с помощью эмпирических данных (на основе таблиц эмпирического риска). При моногенных, менделирующих болезнях прогноз основывается на расчете вероятности появления потомства в соответствии с генетическими закономерностями. При этом если известен тип наследования данного заболевания и по родословной удается установить генотип родителей, оценка риска сводится к анализу менделевского расщепления. Если у пробанда установлена вновь возникшая мутация, то риск рождения ребенка с такой же патологией незначителен. При хромосомных болезнях определение риска повторного рождения потомства с хромосомными аномалиями зависит от того, каковы кариотипы родителей (мозаицизм, структурные аномалии хромосом). В случае отсутствия нарушений в кариотипе родителей вероятность повторного рождения ребенка с хромосомной аномалией оценивается по эмпирическим данным для каждого вида аномалии с учетом возраста родителей.

**Третий этап**

Третий этап консультирования включает представление заключения и советы родителям. Заключительные этапы консультирования требуют самого пристального внимания. Нельзя получить правильный эффект консультирования, если пациенты неправильно поймут объяснения врача-генетика. Для достижения цели консультирования при беседе с пациентами следует учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение семьи, структуру личности и взаимоотношения в семье. Толкование риска должно быть приспособлено к каждому случаю индивидуально. Кроме того, роль врача не должна сводиться только к объяснению смысла риска, врач должен помочь в принятии решения. Медицинские задачи консультирования решаются легче, чем социально-этические проблемы. Не вызывает сомнения, что чем тяжелее наследственная болезнь, тем настоятельнее врач должен рекомендовать отказаться от деторождения. Однако при одной и той же болезни, при одной и той же вероятности рождения больного ребенка разная обстановка в семье требует различных подходов в объяснении риска. В любом случае принятие решения о деторождении остается за семьей.

Медико–генетическая консультация получила много писем с просьбой разобраться с возможными осложнениями при рождении детей. У родителя, в семье которых были развиты генетические заболевания.

Слово предоставляется консультанту. (Решение задач объясняется консультантом)

**Письмо №1**

Наш врач консультант нам поможет ответить на вопрос. Необходимо выяснить возможность резус-конфликта между организмом матери и плодом во второй беременности, если резус- отрицательная женщина выходит замуж за резус- положительного мужчину (в семье бимRh - Резус-фактор – особенный белок, в крови человека. Если он есть - Rh +, если нет Rh -. Резус – конфликт – аглютинация эритроцитов, возникает если, плод Rh +, а мать

Rh -.

Гены Rh – есть резус фактор

rh – нет резус фактора

**Письмо №2**

В нашу консультацию обратилась семья в которой один родитель имеет шестипалую кисть руки. Какова вероятность рождения пятипалого ребёнка в этой семье.

Консультант: Установлено, что шестипалость доминирует над пятипалостью кисти.

**Письмо №3**

Дочка гемофилика выходит замуж за сына другого гемофилика, но невеста и жених на гемофилию не больны. Они хотят знать вероятность рождения ребёнка больного гемофилией.

Гемофилия – сниженная способность свёртывания крови, это рецессивный признак сцепленный с полом.

Ген гемофилии локализован Х хромосоме.

**Письмо №4**

Детская форма амовратической семейной идиотииТей – Сакса наследуется как рецессивный признак.

В семье родители здоровы – родился ребёнок и к 4 годам умер, диагноз детская форма семейной идиотииТей – Сакса. Семья хочет родить второго ребёнка, боится что заболевание повториться. Какова вероятность рождения второго ребёнка больным.

ИдиотияТей – Сакса – рецессивный признак.

Родители здоровы. (иначе они умерли бы в детском возрасте). Но, очевидно оба родителя гетерозиготны по этому признаку, так как есть больной ребёнок – результат расщепления этого признака в потомстве.

**Письмо №5**

Девушка больна сахарным диабетом, выходит за близорукого юношу. Они хотят знать могут ли эти признаки проявиться у их детей. Каковы будут внуки, если они вступят в брак с лицами больными диабетом, но с нормальным зрением.

**Заключительное слово ведущего конференции**

Мы видим, что огромные шаги по защите наследственности человека или его «улучшения» уже сделаны. Современная медицинская генетика стремиться избавить общество от накопленных в предыдущих поколениях наследственной патологии. Главным делом современной генетики является не только изучение генетических заболеваний, но и выработка мер профилактики, защищающих «Геном» человека.

Основным направлением развития профилактической политики отечественного здравоохранения является разработка и выполнение многочисленных программ по профилактике. Приоритетными из них должны стать программы формирования установки на здоровый образ жизни. Главными в профилактике являются участковые (семейные) врачи, медицинские сестры, учителя, работники детских дошкольных учреждений, сотрудники средств массовой информации. Именно с ними должны контактировать специалисты по социальной работе в плане профилактики заболеваний.

Литература:

1. Дубинин Н.П. Генетика и человек. Книга для внеклассного чтения 9-10 кл.М.:Просвещение, 1978.;
2. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: в3т. Т .2: Пер. с англ./ под ред. Р.Сопера. – М.: Мир, 1990г.
3. Богданова Т.Л.Биология: Задания и упражнения. Пособие для поступающих в вузы.- М.: Высш.шк.,1991г.
4. Заяц Р.Г. Бутиловская В.З. Давыдов В.В., Биология.-2 е –издание – Минск.: Букмастер., 2015-256с.
5. Балгова И.В. Сборник задач по общей биологии для поступающих в вузы: - М.: ООО «Издательство «Мир и Образование», 2005 – 256с.