**Муниципальное общеобразовательное автономное учреждение**

**«Средняя общеобразовательная школа № 8»**

**г. Бузулук Оренбургская область**

Конспект урока биологии в профильном 10 классе

по теме:

**«Значение генетики для медицины, этические аспекты в области медицинской генетики»**

Подготовила и провела:

учитель биологии - Деканова С. П.

2023

**Организм Урок № \_\_\_\_\_\_\_\_\_ Дата:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Тема урока: «Значение генетики для медицины, этические аспекты в области медицинской генетики.** **»**

**Тип урока**: урок применения новых знаний

**Цель урока**: формирование представлений медицинской генетике, ознакомление с вопросами этики в медицинской генетике, узнать о МГК

**Планируемый результат**: знать суть понятия «медицинская генетика», «медико-генетическое консультирование» «кариограмма», иметь представления о причинах наследственных болезней, об их классификации, о методах дородовой диагностики наследственных заболеваний , иметь собственное мнение о спорных и проблемных вопросах медицинской генетики человека, знать особенности человека как биосоциального объекта генетики, уметь анализировать и делать выводы, формировать умение видеть проблему; объяснять увиденное, применять полученную информацию в различных жизненных ситуациях, уметь делать умозаключения на основе полученных сведений , уметь работать в команде.

**Задачи урока:**

Воспитывающая: формировать биологическую грамотность, установить необходимость естественнонаучных знаний и умений для использования в различных жизненных ситуациях, показать гармоничность всего живого и его целесообразность.

Развивающая: развивать познавательные мотивы, направленные на добывание новых знаний, развивать представления о науках.

Обучающая: знать терминологию по указанной теме, применять классификацию наследственных заболеваний человека для определения наследственной аномалии по исходным данным и кариграммам, уметь доказывать специфичность человека как объекта генетики, познакомиться с методами работы МГК, уметь делать выводы о роли биологических знаний в жизни человека.

**Планируемые результаты:**

*Метапредметные результаты:*

*Регулятивные УУД:*- самостоятельно обнаруживать и формулировать учебную проблему, определять цель учебной деятельности (формулировка темы, цели, учебных задач урока).

*Познавательные УУД:*

- смысловое чтение;

- осуществлять анализ и сравнение процессов и объектов с целью выделения взаимосвязи.

*Личностные УУД:*

- *обладать учебно-познавательной мотивацией и интересом к учению, самоопределение.*

*Коммуникативные УУД:*

- слушать и понимать речь других; - уметь с достаточной полнотой и точностью выражать свои мысли.

- осуществлять взаимный контроль правильности формулировки понятий;

**-** задавать вопросы, необходимые для организации собственной деятельности и сотрудничества с партнёром;

- работать в группе — устанавливать рабочие отношения, эффективно сотрудничать и способствовать продуктивной кооперации.

*Предметные результаты:*

*Предметные УУД:*

- знать сущность понятий «МГК», «медицинская генетика», «кариотипирование», «кариограмма»;

- знать особенности человека как объекта изучения генетиков ;

- знать методы изучения генетики человека, их особенности, методы пренатальной диагностики;

- уметь приводить доводы за и против по спорным и проблемных вопросам медицинской генетики человека;

- знать генетическую терминологию и символы;

- формулировать основные термины по теме, применять биологические понятия .

**Оборудование :** доска,учебник, презентация , компьютер, экран, проектор, задания для работы

**Ход урока**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Этапы урока** | **Формируемые умения** | **Деятельность учителя** | **Деятельность обучающихся** |
| УЭ- 1  Актуализация знаний | *Метапредметные результаты:*  *РегулятивныеУУД:*  самоконтроль сформированности знаний и умений по теме  *Познавательные УУД:*  - отработка навыков работы по известному плану и алгоритму  *Коммуникативные УУД:*  - осуществлять взаимный контроль правильности формулировки понятий;  - слушать и понимать речь других. | **Цель:** осуществить контроль сформированности знаний по теме: генетика человека  **Задание 1. Где нужны знания по генетике?**  СЛАЙД 1  Вы хотите приобрести питомца черепаховой окраски, но именно котика, а не кошечку, на рынке вам предлагают такого котенка, утверждая, что это именно котик. Купите ли вы котика?  *Черепаховая окраска*, т.е чередование черных и желтых пятен, встречается только у кошек. Котов с черепаховой окраской не бывает. Все дело в том, что наследование данного признака сцеплено с полом. Черная окраска кошек определяется геном В , рыжая – геном b . Эти гены расположены в Х-хромосоме .  В Y-хромосоме они отсутствуют. Обозначим Х-хромосому, несущую аллель **В** - Х, и Х-хромосому с аллелем **b** – Х. Следовательно, возможны такие комбинации :  ХХ -черная кошка Х Y - черный кот ХХ - рыжая кошка ХY - рыжий кот ХХ - черепаховая кошка  Так как мужская особь имеет только одну Х-хромосому, то кот может быть или черным, или рыжим, но не может иметь черепаховую окраску, потому что для ее развития необходимо одновременное присутствие генов **В** и **b** .  Если ситуации из жизни с растениями и животными в большей своей массе подчиняются законам Менделя и Моргана, то человек особый объект для генетики. А в чем его особенности: СЛАЙДЫ 2-6  Невозможность произвольного скрещивания  Позднее половое созревание  Редкая смена поколений  Невозможность создать одинаковые условия жизни  Малое количество потомков  Сложный кариотип  Социальное неравенство, которое затрудняет реализацию наследственного потенциала личности  Какие же методы можно применять при изучении генетики человека?  Генеалогический  Онтогенетический  Популяционно-статистический  Цитологический  Биохимический  Близнецовый  СЛАЙД 7  Ещё одна ситуация, которую нам необходимо срочно решить.  В роддоме перепутали двух мальчиков. у одного – 1-я группа крови, у другого – 4-я группа. Известно, что в одной семье оба родителя имеют 3-ю группу крови, в другой семье – мать имеет 2-ю группу, а отец– 3-ю группу. Определить, кто чей сын.  *Решение.*   |  |  | | --- | --- | | *Дано:* 1-й реб. – 1-я гр. (ОО) 2-й реб. – 4-я гр. (АВ)  1-я семья – отец – 3-я гр. (ВО). мать – 3-я гр. (ВО).  2-я семья – отец – 3-я гр. (ВВ). мать – 2-я гр. (АА). | 1. Мать ВО х отец ВО  https://urok.1sept.ru/articles/590891/img1.gif F BB, BO, BO, OO  2. Мать АА х отец ВВ Гаметы А https://urok.1sept.ru/articles/590891/img2.gifВ F АB |   *Ответ.* Мальчик с 1-й группой крови принадлежит 1-й семье, с 4-й группой – 2-й семье.  СЛАЙД 8 Мне вспомнился отрывок из одной сказки Сергея Острового. Её герой – казак Лутоня, ждавший рождения сына, стал отцом семи дочерей.  Не поет Лутоня песен, На соседей не глядит. Он неласков. Он невесел. Призадумавшись сидит. На жену свою не взглянет. Почернел от маяты... Ой, как ждал Лутоня сына!.. Да, видать, опять судьбина Подшутила в эту ночь: Не дала на счастье сына, А дала на горе дочь.  Ситуация взята из жизни. Сколько отцов с надеждой смотрят на жену, умоляя подарить им сына. И сколько разочарований. С древних времен в каждой семье, ожидающей ребенка, пытаются угадать: мальчик или девочка? На всех континентах придавали значение фазам луны в момент зачатия, питанию, возрасту и здоровью родителей. | Отвечают на вопросы, дополняют и уточняют ответы друг друга |
| УЭ-2  Создание проблемной ситуации | *Метапредметные результаты:*  *Регулятивные УУД:*  самостоятельно обнаруживать и формулировать учебную проблему, определять цель учебной деятельности (формулировка темы урока).  *Познавательные УУД:* основы активного слушания, анализирование информации  *Личностные УУД:* обладать учебно-познавательной мотивацией и интересом к учению.  *Коммуникативные УУД:*  слушать и понимать речь других;  уметь с достаточной полнотой и точностью выражать свои мысли. | 🏳 . *Создание проблемной ситуации и формулировка темы урока.*  **Цель:** мотивирование, включение в тему, формулирование темы  На современном этапе развития генетики и эмбриологии эта тайна познана. Мы с вами знаем: человеческая Х-хромосома отвечает за различия между полами: женщины имеют две Х-хромосомы, а мужчины – одну Х-хромосому и одну Y-хромосому.  **Но мы и не подозреваем, что детальное изучение Х хромосомы стало стартовым событием к возникновению медицинской генетики и генетики человека**  Сообщение  **Расшифрована Х-хромосома**  17 марта 2005 г. международная команда исследователей, куда вошли ученые из Медицинского колледжа Бэйлора в Хьюстоне (штат Техас, США), Института молекулярных биотехнологий (Йена, Германия), Центра секвенсирования генома вашингтонского университета (Сент-Луис, США) и Института молекулярной генетики Макса Планка (Берлин, Германия), опубликовала подробный анализ расшифровки X-хромосомы. Руководил проектом Марк Росс из британского института Wellcome Trust Sanger.  Мутация генов Х-хромосомы является причиной около 300 наследственных заболеваний, от которых чаще всего страдают мужчины, причем некоторые из болезней передаются мальчикам по материнской линии. Большинство этих недугов либо трудноизлечимы, либо не поддаются лечению вовсе: это гемофилия, псевдогипертрофическая миопатия Дюшенна, олигофрения, аутизм, дальтонизм, расщепление нёба (волчья пасть) и множество других.  В Х-хромосоме содержатся 1098 генов, в то время как в Y-хромосоме – всего лишь 78 генов. Это генетическое разнообразие и делает женщин более приспособленными и невосприимчивыми ко многим заболеваниям. Долгое время считалось, что в женском организме одна из двух хромосом находится в “дремлющем” состоянии. Так задумано природой для того, чтобы уравнять производство белков между полами. Как показало новое исследование, на “дремлющей” Х-хромосоме отключаются не все гены – около 15% генов остаются активными, а в некоторых случаях работать продолжают еще 10% генов. Именно это открытие позволило сделать ученым вывод, что женщины гораздо более вариативны в генетическом плане, чем мужчины.  Теперь, используя масштабную расшифровку Х-хромосомы, ученые смогут выявить зависимость между полом человека и наследственными заболеваниями и установить гены, провоцирующие все эти болезни, что раньше было невозможно. Кроме того, генетики смогут досконально изучить механизмы биологических процессов в организме человека. Полученные данные помогут в разработке новых медикаментозных средств борьбы с тяжелыми недугами.  **Как вы видите, интерес проявляемый учеными всего мира к наследственности человека, не ослабевает. Вспомните прошлый урок, ваши выступления по защите мини-проекта по теме генетика человека. Когда я спрашивала ваше отношение к клонированию человека, к науке евгенике, к изучению наследственных болезней, к развитию генной инженерии вы были едины в том, что изучать и внедрять все это нужно, но…. С оговоркой….. о чем речь? какая оговорка? что нужно учитывать?**  **Морально этическая сторона и законодательная база в области генетики человека и медицинской генетики, они еще не отработаны , но очень важны, именно поэтому тема нашего урока**  ***Слайд 9***  🖎 Запишите тему урока в тетрадь | Слушают информацию, анализируют, высказывают предположения, аргументируют их.  Предлагают формулировку темы урока, записывают тему урока в тетрадь |
| УЭ-3  Постановка учебных задач | *Метапредметные результаты:*  *Регулятивные УУД:*  - самостоятельно обнаруживать и формулировать учебную проблему, определять цель учебной деятельности (формулировка вопроса урока).  *Познавательные УУД:*  - фиксирование индивидуального затруднения в пробном учебном действии  *Личностные УУД:*  - *обладать учебно-познавательной мотивацией и интересом к учению.*  *Коммуникативные УУД:*  - слушать и понимать речь других;  - уметь с достаточной полнотой и точностью выражать свои мысли. | Цель: целеполагание, планирование  🗹 Что объединяет следующие понятия?   1. **Амниоцентез.** 2. **Биопсия ворсинок хориона.** 3. **Пункция сосудов плода.** 4. **Ультразвуковое исследование.** (УЗИ)   Это все методы дородовой диагностики плода  С какой целью их проводят? Не вредят ли они будущему организму?  Что бы вы посоветовали беременной женщине на месте врача генеколога, у которой были случаи мертворождения, а четверо ее детей имели наследственные заболевания.  - И мир бы потерял Бетховена, великого композитора  На все ли вопросы вы можете дать грамотный и исчерпывающий ответ?  Тема сегодняшнего урока поможет ответить на эти вопросы.  Сформулируйте цель и задачи нашего урока | Анализируют информацию, задают уточняющие вопросы, высказывают предположения,  ответы учащихся:  ответы учащихся:  фиксируют затруднения, формулируют цель и задачи урока |
| УЭ-4  Осмысление, запоминание, применение знаний | Метапредметные результаты:  *Познавательные УУД:*  - работать с текстом, рисунками и таблицами , трансформировать информацию из одной формы в другую,  - в ходе работы создавать заданный продукт ( таблицу, схему, рисунок)  *Коммуникативные УУД:*  **-** задавать вопросы, необходимые для организации собственной деятельности и сотрудничества с партнёром;  - работать в паре — устанавливать рабочие отношения,  - работать в группе, эффективно сотрудничать и способствовать продуктивной кооперации  - уметь слушать ответы и выделять главное, находить неточности и исправлять их,  *Личностные УУД:*  - *обладать учебно-познавательной мотивацией и интересом к учению.*  *Предметные УУД:*  - знать сущность понятий «МГК», «медицинская генетика», «кариотипирование», «кариограмма»;  - знать особенности человека как объекта изучения генетиков ;  - знать методы изучения генетики человека, их особенности, методы пренатальной диагностики;  - уметь приводить доводы за и против по спорным и проблемных вопросам медицинской генетики человека;  - знать генетическую терминологию и символы;  - формулировать основные термины по теме, применять биологические понятия . | **Цель:** изучение, осмысление, запоминание новых знаний  Зарождение МГК связано с огромным количеством наследственных болезней.  Слайд 10- основы профилактики наследственных болезней  Слайд 11- первичная, вторичная, третичная помощь генетиков  Слайд 12 Сергей Николаевич Давиденков создатель первых медико-генетических консультаций в России  Слайд 13-МГК  Слайд 14 статистика обращений в МГК  Слайд 15 и 16 методы амниоцентез и кордоцентез  **А мы с вами продолжим урок и примерим на себя роль врачей-генетиков оказывающих практическую помощь населению по вопросам медико-генетического консультирования. Для этого разбиваемся на три группы (поставить таблички)**  **🗹 Задание 1**  НАПРАВЛЕНИЕ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ № 1  Пациент 1.  Пробанд – больная женщина, ее брат, сестра и родители здоровы. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной сахарным диабетом дядя и две здоровые тети. Одна из них имеет трех здоровых детей, вторая – здорового сына. Дедушка и бабушка со стороны отца – здоровы. Сестра бабушки болела сахарным диабетом. Мать пробанда, дядя, дедушка и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка.  **Составьте родословную семьи со случаем сахарного диабета. Определите характер наследования болезни и вычислите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если она планирует выйти замуж за здорового мужчину.**  **Заключение:**   1. **Родословная пробанда** 2. **Характер наследования болезни\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** 3. **Вероятность рождения больных детей \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** 4. **Рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**   **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**Пациент 2.  На прием в МГК направлена семья, женщина 47 лет и мужчина 48 лет. Беременность первая. На 15 неделе беременности проведен плановый амниоцентез. Кариограмма плода предполагает наследственную аномалию.  **Определите аномалию по кариотипу, пол плода, назовите причины данной аномалии, симптомы болезни, спрогнозируйте вероятность рождения здорового ребенка в данной семье.**  ***Описание кариотипа:*** 1) общее число хромосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_хромосом. 2) число аутосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_аутосом. 3) число половых хромосом – \_\_\_\_\_ Х хромосом, \_\_\_\_ Y хромосом. 4) кариограмма принадлежит представителю \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_-- пола. 5) норма или патология (какое заболевание) - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.  6) диагноз \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  7) рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  https://slideplayer.com/slide/4236776/14/images/25/Turner+Syndrome.jpg  **🗹 Задание 2.** НАПРАВЛЕНИЕ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ № 2  Пациент 1  На прием в МГК направлена семья, женщина 35 лет и мужчина 39 лет. Беременность четвертая. На 21 неделе беременности проведен плановый кордоцентез. Кариограмма плода предполагает наследственную аномалию в виде лишней хромосомы. Рекомендовано прерывание беременности.  **Определите аномалию по кариотипу, пол плода, назовите причины данной аномалии, симптомы болезни. Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье при последующих беременностях.**  ***Описание кариотипа:*** 1) общее число хромосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_хромосом. 2) число аутосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_аутосом. 3) число половых хромосом – \_\_\_\_\_ Х хромосом, \_\_\_\_ Y хромосом. 4) кариограмма принадлежит представителю \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_-- пола. 5) норма или патология (какое заболевание) - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.  6) диагноз \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  7) рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  https://womanadvice.ru/sites/default/files/trisomiya_18_0.png.crop_display.jpg  Пациент 2  На прием в МГК направлен мужчина 26 лет, цель направления - установить: является ли он носителем заболевания, представленного в родословной.  Определите тип наследования признака.  Установите возможные генотипы всех членов родословной.  Ответьте на вопрос мужчины.  Заключение :   1. Тип наследования признака \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2. Генотип мужчины \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 3. Рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_   \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  **🗹 Задание 3.** НАПРАВЛЕНИЕ В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ № 3  Пациент 1  В МГК направляется семейная пара, родители здоровы, а мальчик 5 лет заболел одной из форм миопатии (атрофия мышц). Дядя и сын тети мальчика со стороны матери болен миопатией. Тетя со стороны матери, ее муж, бабушка и дедушка пробанда со стороны матери – здоровы.  **Составьте родословную семьи и установите характер наследования признака, укажите носителей патологического гена и определите вероятность передачи этого заболевания потомкам мальчика, если, став взрослым, он женится на девушке без указанной патологии.**  **Заключение:**   1. **Родословная мальчика (считать пробандом)** 2. **Характер наследования болезни\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** 3. **Носители патологического гена\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** 4. **Вероятность рождения больных детей \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** 5. **Рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**   **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  Пациент 2  На прием в МГК направлена семья, женщина 50 лет и мужчина 49 лет. Беременность вторая. Разница между беременностями составляет 21 год. Первый ребенок здоров. На 10 неделе беременности проведена плановая хорионбиопсия. Кариограмма плода предполагает наследственную аномалию в виде лишней хромосомы. Пациентка предполагает, что причина в перенесенном ею в первые недели беременности инфекционном заболевании.  **Определите аномалию по кариотипу, назовите причины данной аномалии, симптомы болезни, является ли инфекция причиной наследственной аномалии.**  **Почему прогнозы на вероятность рождения ребенка без патологии в этой семье минимальны? Назовите причины.**  ***Описание кариотипа:*** 1) общее число хромосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_хромосом. 2) число аутосом – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_аутосом. 3) число половых хромосом – \_\_\_\_\_ Х хромосом, \_\_\_\_ Y хромосом. 4) диагноз \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  5) рекомендации \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_    **Отчет групп о работе** | Работают с материалами презентации, фиксируют главное в тетради  Работают в группах по заданиям , составляют краткие записи |
| УЭ – 5  Дополнение знаний  УЭ – 6  Применение знаний и умений  УЭ-7  Рефлексия Подведение итогов  Оценивание  УЭ- 8  Домашнее задание | Метапредметные результаты:  *Познавательные УУД:*  - осмысливать информацию, оценивать информациию  *Коммуникативные УУД:*  - управление поведением партнера, контроль, коррекция, оценка действий партнера  *Предметные УУД:*  - применять термины, символы и понятия.  *Личностные УУД:*  - *приобретать личностно-значимый опыт*  Метапредметные результаты:  *Познавательные УУД:*  - применять полученные знания для выполнения заданий,  - использовать информацию в нестандартных ситуациях  *Коммуникативные УУД:*  - управление собственным поведением , контроль, коррекция, оценка собственных действий  *Предметные УУД:*  - применять термины, символы и понятия.  *Регулятивные УУД:*  *- самостоятельно контролировать своё время и управлять им.*  *Личностные УУД:*  - *приобретать личностно-значимый опыт*  Коммуникативные:  - анализирование своей работы и работы класса  - самодиагностика  - умение с достаточной полнотой и точностью выражать свои мысли;  Познавательные: - рефлексия.  *Личностные УУД:*  - *самоопределение*  Метапредметные результаты:  *Познавательные УУД:*  - выбирать задания в соответствии с желаниями и возможностями  -применять полученные знания для выполнения заданий,  *Коммуникативные УУД:*  *-* самооценка  *Предметные УУД:*  - применять полученную информацию для выполнения заданий, решений задач.  *Регулятивные УУД:*  *-* самостоятельно контролировать своё время и управлять им.  *Личностные УУД:*  - *приобретать личностно-значимый опыт* | **🏳 Дополнение знаний**.  Работа врачей генетиков требует не только высокой профессиональной квалификации, но и глубоких знаний психологии. В своей работе репродуктологи руководствуются несколькими принципами.  Сообщение Этические и юридические принципы генетики человека и медицинской генетики  Большинство этических вопросов современной генетики человека можно решить в рамках 4 принципов и 3 правил  Принцип «делай благо»  Применение этого принципа на практике сталкивается с противоречием между благом конкретного человека и благом группы людей или общества в целом. Современные моральные принципы обязывают искать компромисс между интересами общества и отдельного человека. В ряде международных документов утверждается норма, согласно которой интересы пациента ставятся выше интересов общества.  Принцип «не навреди»  Запрещает исследовательские и терапевтические действия , связанные с неоправданным риском неблагоприятных последствий для пациента. С данным методом медики и биологи столкнулись при проведении клинических испытаний методов генной терапии. Выход был найден в создании биоэтических комитетов в учреждениях, где проводят такие исследования или испытания.  Принцип автономии личности –  это признание свободы и достоинства пациентов или участников эксперимента. Их следует уважать как собственников своей жизни и здоровья. Никакие вмешательства нельзя проводить без их согласия. Применительно к медицинской генетике этот принцип может легко нарушаться исследователем при передаче образцов ДНК по запросу, сохранении и размножении клеток и т.п. в современной генетике принцип автономии личности может распространяться на потомков обследуемого в той же мере, в какой сохранятеся право наследования имущества.  Принцип справедливости  учитывает равную доступность ресурсов медико-генетической помощи через систему государственного здравоохранения, с одной стороны, с одной стороны, и моральную оправданность неравенства уровня медико-генетической помощи в частном секторе, обусловленного рыночными отношениями, с другой. Данный принцип относится к распределению общественных ресурсов между уже живущими представителями будущих поколений. С медико-генетической точки зрения общество должно обеспечить заботу о здоровье потомков.  Правило правдивости  Моральный долг врача и ученого говорить правду пациентам или участникам эксперимента. Без этого они не могут сами принять правильное решение. В генетическое обследование вовлекается не только один человек, но и члены его семьи, что и создает этические трудные ситуации для врача-генетика.  Правило конфиденциальности  На первый взгляд, его легко соблюдать, но это не всегда так. Чем глубже обследуется пациент ( на генном уровне), тем больше затруднений в соблюдении этого правила. Правило требует полного согласия пациентов на передачу полученной при генетическом исследовании информации. Наиболее трудные случаи соблюдения правила конфиденциальности создает изучение родословной.  Правило информированного согласия  Оно во многом уже вошло в правовые и юридические нормы , регламентирующие проведение медицинских испытаний, вмешательств. Любое генетическое обследование должно проводиться с согласия пациента или его родственников на основе достаточной информации, выраженной в понятной для пациента форме.  В сентябре 1992 года Всемирная Медицинская Ассоциация приняла Декларацию к проекту ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА, в котором были изложены общие этические и юридические принципы  - генная служба должна быть общедоступной, чтобы избежать ее использование только состоятельными лицами;  -необходима международная информация и обмен техникой и знаниями между странами;  - следует уважать волю обследуемых лиц и их права решать о своем участии и использовании полученной информации;  - полная информация должны быть предоставлена пациенту или его юридическому представителю. Медицинская тайна должны сохраняться , даже если члены семьи относятся к группе риска;  - передача информации третьему лицу или допуску к личным генетическим данным только с согласия пациента.  Научные исследования осуществляются в области генетики с целью:  Диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней. Поэтому в основе медико-генетической практики должны быть положены следующие этические принципы   1. Уважение личности – основа любых взаимоотношений профессионала-генетика и консультирующегося 2. Обязательное обеспечение благополучия личности, действовать всегда в ее интересах, принимая максимальную выгоду 3. Не причинять вред личности, по возможно исключение вреда. 4. Взвешенность пользы и риска, чтобы полученная польза имела большую вероятность, чем нанесение вреда 5. Справедливость распределения пользы и вреда   Неизбежно настанет время, когда человек получит возможность вносить изменения в геном человека, науку не остановить.  Слайд 17 Генная терапия представляет собой одно из новейших направлений развтия медицины. Метод основан на переносе генетического материала с помощью вирусных или фаговых векторов в кровь или ткани пациента.  Слайд 18 Важно понимать: что исправлять ошибки в генах возможно лишь в двух случаях:   1. Взятие образца генетического материала у индивидуумов с целью диагностических исследований 2. Введение в организм человека генетического материала с целью коррекции его генома   Обе процедуры затрагивают интересы как обследуемого так и подвергающего лечению лиц. Все эти процедуры должны обязательно происходить на основе добровольного информированного согласия пациента или его опекуна, и только квалифицированными специалистами  Слайд 19 и 20 проблемные вопросы широкого применения генной терапии.  Существуют следующие обязательные условия для разрешения проводить испытания в области генной терапии   1. Необходимо доказать в экспериментах на животных, что нужный ген может быть перенесен в соответствующие клетки-мишени, где он будет функционировать достаточно долгое время 2. Нужна уверенность в том, что перенесенный ген сохранит свою эффективность 3. Нужна абсолютная гарантия того, что перенесенный ген не вызовет неблагоприятных последствий в организме   Указанные условия не могут быть достаточными, потому что не могут быть конкретизированы, чтобы стать универсально правильными. Для каждого случая применения генной терапии придется определить:  Какие сроки сохраняет активность гена?  Каков может быть потенциальный вред для пациента?  Как он будет соотноситься с предполагаемым положительным эффектом?  Цель : применение знаний и умений для выполнения КИМов  Самостоятельная работа по теме Генетика человека 1 вариант   1. **Установите соответствие**  |  |  |  | | --- | --- | --- | | Характеристика |  | Типы мутаций | | А) делеция участка хромосомы  Б) изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК  В) кратное увеличение гаплоидного набора хромосом  Г) полиплоидия  Д) изменение последовательности генов в хромосоме  Е) выпадение одного нуклеотида |  | 1) генные  2) геномные  3) хромосомные |   2 . Выберите два верных ответа из пяти. Примером геномной мутации может служить  1) альбинизм  2) полидактилия  3) серповидно-клеточная анемия  4) синдром Дауна  5) синдром Клайнфельтера  3. Рассмотрите кариотип человека и ответьте на вопросы.  https://bio-ege.sdamgia.ru/get_file?id=17837  1. Какого пола этот человек?  2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?  3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?  4.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?  5. В медико-генетическую консультацию обратился больной, страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:  -- заболевание встречается редко и не во всех поколениях;  --заболевание встречается преимущественно у мужчин, причем их отцы обычно здоровы, а деды по материнской линии больны;  -- женщины болеют редко и только тогда, когда их отец болен.  Назовите тип наследования этого заболевания.   1. аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 2. рецессивный сцепленный с X-хромосомой 3. доминантный сцепленный с X-хромосомой 4. сцепленный с Y-хромосомой 5. цитоплазматическое наследование   Самостоятельная работа по теме Генетика человека 2 вариант  **1. Все приведенные ниже характеристики, кроме двух, используются для описания генных мутаций. Определите две характеристики, «выпадающие» из общего списка, и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.**  1) потеря отдельных нуклеотидов в ДНК  2) кратное увеличение числа хромосом  3) изменение последовательности нуклеотидов в ДНК  4) добавление одного триплета в ДНК  5) увеличение числа аутосом   1. **Установите соответствие**  |  |  |  | | --- | --- | --- | | Характеристика |  | Категория заболевания | | А) обусловлены геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом  Б) выделяют болезни аутосомного и сцепленного с полом наследования  В) примеры синдром Дауна и синдром «кошачьего крика»  Г) возникают в результате мутации гена  Д) примеры фенилкетонурия и альбинизм |  | 1) генные  2) хромосомные |  1. У человека слишком тонкий слой зубной эмали (гипоплазия) обусловлен доминантным геном (А), расположенным в X – хромосоме. Женщина с нормальными зубами выходит замуж за мужчину с этим заболеванием. 2. Сколько типов гамет образуется у женщины? 3. Сколько типов гамет образуется у мужчин? 4. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье? 5. Какова вероятность, что мальчики в данной семье будут лишены этого дефекта? 6. Какова вероятность рождения в этой семье здоровой дочери? 7. Если девочки, повзрослев, выйдут замуж за здоровых мужчин, то с какой вероятностью этот дефект может проявиться у их детей? 8. Какого пола будут их дети с этим заболеванием? 9. 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.В медико-генетическую консультацию обратился больной , страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:  -- заболевание встречаются часто и во всех поколениях;  -- у больных родителей рождаются больные дети;  -- больные дети встречаются в тех семьях, где оба родители здоровы  --заболевание с одинаковой частотой встречается и среди мужчин , и среди женщин. Назовите тип этого заболевания.  1) аутосомно-доминантный  2) аутосомно-рецессивный  3) рецессивный сцепленный с X-хромосомой  4) доминантный сцепленный с X-хромосомой  5) сцепленный с Y-хромосомой  6) цитоплазматическое наследование  **Цель:** самоанализ, самодиагностика  🗹 Оцените урок и свою работу на уроке  Что вам запомнилось? Что осталось непонятным? Что было полезным?  Оценки за работу , комментирование оценок  Рефлексия - построение ДНК из фрагментов разного цвета  Зеленый – я молодец! я умница!  Желтый – я старался ! я старалась!  Синий – мне нужно еще время на изучение материала  Красный – мне нужна помощь в изучении темы  **Домашнее задание. Комментирование домашнего задания**  Памятка для населения города о МГК (существуют ли такие службы в нашем городе, где находятся, ознакомиться с сайтами таких служб) | Осмысливают информацию, задают уточняющие вопросы, фиксируют краткие выводы в тетради  Самостоятельно работают по заданиям, проводят самопроверку  Обобщают, отмечают свое отношение к уроку, к проблеме урока, выделяют положительные и негативные моменты.  Оценивают свою работу на уроке.  Слушают комментарии и пояснения к выполнению домашнего задания, предполагают выбор заданий, проводят соизмерение своих возможностей и желаний, задают уточняющие вопросы. |