Тема: «Наследственные болезни, их причины и профилактика»

Цель: формировать у учащихся общее представление о значении генетики человека для медицины, об особенностях человека, как объекта изучения генетики. На примере наследственных болезней человека развивать и конкретизировать знания учащихся о видах мутаций, их последствия для организма, о воздействии факторов среды на генотип;

создать условия для развития у школьников умения использовать элементы причинно-следственного и структурно-функционального анализа, самостоятельного выбора критериев для сравнения, сопоставления, оценки и классификации объектов;

воспитывать чувство ответственности за свое здоровье и здоровье потомства, прививать привычки ЗОЖ.

Тип урока: защита проекта.

Оборудование: ноутбук, проектор, карточки-задания.

Ход урока

1. Оргмомент (проверка готовности к уроку)
2. Мотивация.

Звучит марс Мендельсона.

Родилась молодая семья. И вот в один прекрасный момент молодожены решили завести ребенка. Они мечтают о том, что их ребенок будет красивым, как мама. Умным, как папа. Папа требует сына, а мама хочет дочку. Споры могут перерасти в ссору. И тогда вмешивается мудрая бабушка, которая объясняет, что главное, чтобы ребенок был здоровым. А если нет? Помните у Пушкина:

Родила царица в ночь

Не то сына, не то дочь,

Не мышонка, не лягушку,

А неведому зверюшку…

А ведь и правда, не всегда рождение ребенка приносит в дом только радость. Почему?

Видео презентация + чтение стихотворения

21 век, ты смотришь нам в глаза

Печалями и горестью планеты.

Как тяжкий вздох гудят колокола,

Не отводите взгляд, смотрите!

Это боль Земли пронзительна, как провод оголенный,

Что будет завтра, если мы смогли его родить,

Но лучше б был он не рожденный.

Нет, раны Хиросимы не забыть,

И не забыть трагедию Вьетнама,

Смотрите люди, быть или не быть,

Ведь это страшно, если слово мама

Слетать не станет с детских губ.

Смотрите люди! Помни человек!

Земля у нас одна,

Одна для всех, у нас одно начало.

- Ребята, вы сейчас просмотрели небольшой видеофрагмент, прослушали стихотворение. Что вы можете сказать об увиденном? Норму ли мы с вами сейчас увидели? Почему все чаще и чаще рождаются люди с такими отклонениями? (обсуждение видеофрагмента)

-Один из величайших авторитетов рода людского Л.Н.Толстой сказал в романе «Анна Каренина», что все счастливые семьи похожи друг на друга, а каждая несчастливая семья несчастлива по- своему, посмею не согласиться с ним до конца. Конечно, с социальной точки зрения это так. А с биологической? Исходя из многообразия наследственных признаков, счастье всех счастливых семей столь же разнообразно, отлично друг от друга, как и несчастье несчастных. Такова, увы, жизненная аксиома. С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями.

Каковы причины этих несчастий?

Причины кроются в наследственности, одном из фундаментальных свойств жизни. Речь идет о мутациях, накопившихся в популяциях человека в результате эволюции и возникающих вновь уже в наши дни. Существует понятие «генетического груза» популяций человека.

Ежегодно в мире рождаются 5 млн детей с тяжелыми врожденными дефектами развития. Наследственные аномалии прослеживаются на протяжении многих поколений и даже веков. К их числу относится сращение костей пальцев, не менее интересный пример – люди-альбиносы, лишенные пигмента меланина, живущие в джунглях Африки, способные вести только ночной образ жизни. Недаром из называют «Дети луны». Есть примеры наследственных заболеваний и конечно же в России. «трех лет от роду, играя в парке, цесаревич Алексей упал и получил ранение, вызвавшее кровотечение. Вызвали придворного хирурга. Который применил все известные медицине средства для того, чтобы остановить кровотечение, но они не дали результата. Царица упала в обморок. Ей не нужно было слышать мнения специалистов, чтобы знать, что означает это кровотечение: это была ужасная гемофилия – наследственная болезнь мужского поколения ее рода в течение трех столетий. Здоровая кровь Романовых не смогла победить больной крови Гессен-Дармштадтских, и невинный ребенок должен был страдать от той небрежности, которую допустил русский двор в выборе невесты Николая второго».

Но, нам в начале 21 века повезло больше, чем семье русского царя, т к в арсенале современной медицины существуют методы диагностики. Профилактики и лечения многих наследственных патологий. И не воспользоваться ими сейчас-это уже настоящая небрежность. За которую человек будет расплачиваться всю жизнь.

-Сегодня на уроке мы свами постараемся разобраться в причинах появления наследственных болезней. Поговорим о профилактике и лечении наследственных болезней человека. Попытаемся разобраться, почему в нашей жизни встречаются такие страшные явления?

Итак, тема нашего урока: «Наследственные болезни, их причины и профилактика».

Формулирование целей совместно с учащимися.

Посмотрите на доску, девизом нашего урока будут вот такие слова: «У кого есть здоровье – у того есть надежда… » В конце урока я порошу вас закончить это предложение.

Ежегодно в нашей стране рождается до 75 тысяч детей с наследственными заболеваниями, около 6 процентов мертворожденных детей имеют хромосомные изменения, на 1 тысячу живорожденных младенцев – 3-4 имеют хромосомные болезни.

Поэтому проблема здоровья человека и генетика тесно взаимосвязаны.

- А что же является причиной нарушения наследственного материала? (причиной являются мутации).

- Что такое «мутация»? (изменения в наследственном материале).

- Какие существуют мутации по уровню изменения генетического материала? (генные – вызывают изменения в отдельных генах, нарушая порядок нуклеотидов в цепи ДНК; хромосомные – затрагивают участок хромосомы, т е несколько генов. Отдельный участок хромосомы может удвоиться или потеряться; геномные – приводят к изменению числа хромосом).

Вот именно эта классификация лежит в основе деления наследственных болезней на группы. Название болезни имеет одноименное название с конкретной мутацией. Различают генные и хромосомные болезни.

Генные болезни – это болезни, которые возникают в результате аутосомного и сцепленного с полом наследования.

Генные болезни аутосомного наследования – это болезни наследуются независимо от того кто из родителей является носителем данного гена.

К ним относятся: фенилкетонурия, альбинизм, серповидноклеточная анемия.

Генные болезни, сцепленного с полом наследования: гемофилия, дальтонизм. Перед вами картина написанная художником с нормаоьным зрением (слева) и художником – дальтоником (спава). Будут ли сыновья этих художников дальтониками?

Послушаем отчет о проектной деятельности по генному заболеванию сцепленного с полом наследования Рудяковой Елены.

Следующий тип наследственных заболеваний – это хромосомные болезни.

Звучит музыка Паганини. История знает случай, когда длинные. Тонкие пальцы человека с этим синдромом вместе с впечатляющей работоспособностью помогли их обладателю сделать фантастическую карьеру. Речь идет о знаменитом скрипаче Никколо Паганини. Гете и Бальзак так описывают его внешность в своих воспоминаниях: глубоко запавшие глаза, худоба. Угловатые движения и сверхгибкие пальцы, какой-то невероятной длины, как будто вдвое длиннее, чем у обычных людей. Эти чисто морфологическая особенность позволила ему творить со скрипкой настоящие чудеса. Люди говорили, что от в сговоре с дьяволом, или что его искусство является музыкой небес, в которой звучат ангельские голоса. Он играл так, что слушателям казалось, будто где-то спрятана вторая скрипка, играющая одновременно с первой. Многие вплоть до 20 века верили слухам, что в молодости Никколо прибег к помощи хирурга. Который сделал ему операцию, чтобы повысить гибкость рук.

Послушаем Москвину Екатерину, которая представит нам свою проектную деятельность.

Теперь-то мы знаем, что своими данными он был обязан редкому генетическому отклонению. Как известно, в конце своей великий музыкант почти лишился голоса. Это лишнее доказательство тому, что у Паганини был синдром Марфана, поскольку нередким осложнением этой болезни является сильная хрипота и даже потеря голоса, вызванная параличом гортанного нерва.

Единственная компенсация, которую люди с синдромом Марфана получают от судьбы за свой порок – повышенное содержание адреналина в крови. Таким, образом люди с синдромом Марфана всю жизнь находятся в возбужденном состоянии. Адреналин постоянно подстегивает нервную систему и делает их невероятными трудоголиками.

Предположим, в генетическую консультацию обратилась беременная женщина с просьбой проверить, будет ли ее ребенок здоров. Из околоплодных вод матери шприцом отбирают немного жидкости с эпителиальными клетками зародыша. Высеивают клетки на питательную среду, выращивают культуру клеток. Затем окрашивают хромосомы специальными красителями и изучают их строение под микроскопом. Если есть изменения в количестве, размерах, форме хромосом, то возможно наследственное заболевание. Решение о том, сохранить ребенка или нет, принимают родители. Врач только консультирует.

Я предлагаю вам поработать лаборантами – цитогенетиками.

Какие нарушения вы обнаружили на рисунках? (слева ХХХ – хромосомы, справа – ХХУ).

В каких хромосомах произошли мутации? (половых).

Как называется такой вид мутаций? (трисомия по половым хромосомам). Женщины с набором ХХХ существенных патологий не имеет. Мужчина с набором ХХУ страдает болезнью Клайфельтера. Если же не хватает одной половой хромосомы в теле женщины, развивается девочка с синдромом Шерешевского-Тернера.

Трисомия по аутосомам вызывает серьезные нарушения в работе организма. Этим наследственным заболеванием более 1 человек из 733 родившихся

Послушаем Драченко Татьяну, которая представит свою проектную деятельность. Синдром Дауна.

Наследственные болезни человека лишь часть его наследственной изменчивости. Ученые постоянно работают над проблемами лечения наследственных болезней. Наиболее актуальным является предупреждение этих заболеваний.

Пути профилактики наследственных болезней определяются причинами, способствующими их развитию. У вас на столах лежат памятки о профилактике. Просмотрите из и озвучьте.

(учащиеся называют меры профилактики по очереди и дают полную характеристику по каждому пункту)

Меры профилактики наследственных заболеваний.

Запрет на близкородственные браки (как правило, мутации в генах носят рецессивный характер, поэтому в гетерозиготе они не проявляются. У двух родственников, имеющих одинаковые мутации больше вероятность проявления рецессивного гена в гомозиготе).

Запрет на употребление алкоголя и наркотических веществ (их употребление ведет к нарушению процесса коньюгации хромосом в мейозе, так как алкоголь – яд для любой клетки, в том числе и для половой. В результате в некоторых клетках могут возникнуть изменения структуры и числа хромосом, что может привести к тяжелым уродствам или умственной отсталости).

Борьба за чистоту окружающей среды (Порядок и чистота окружающей среды не только воспитывают человека, но и влияют на его внутреннее, духовное содержание. Пройдитесь по городу, селу вы это воздействие сами почувствуете. Мы так долго мусорили и загрязняли нашу планету, что решить в одночасье все экологические проблемы, разумеется не получится. Но каждому человеку следует помнить. Что начинать решение проблем следует, в первую очередь, с себя, с изменений своего отношения к окружающему миру. Мы не имеем морального права возмущаться на окружающую нас грязь, если сами не можем выбросить бумажку в урну. К сожалению, ХХ век прошел в мире под лозунгом: «Мы не можем ждать милостей от природы. Взять их у нее – наша задача ». Люди во всем мире варварски относились к природе, с каждым годом человечество начнет платить все большую цену за нещадное эксплуатирование природы. С каждым днем экологическая обстановка в мире ухудшается и этому способствует каждый представитель человеческой расы).

Медико-генетическое консультирование (наиболее распространенным видом [профилактики](http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D1%80%D0%BE%D1%84%D0%B8%D0%BB%D0%B0%D0%BA%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0) [наследственных болезней](http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9D%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5_%D0%B7%D0%B0%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%8F). Суть его заключается в определении прогноза рождения ребёнка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события консультирующимся и помощи семье в принятии решения о дальнейшем деторождении. Медико-генетическое консультирование как способ профилактики врождённой или наследственной патологии особенно эффективен до зачатия или на самых ранних сроках беременности)

Дородовая диагностика (наследственных заболеваний, которая предусматривает их своевременное выявление. Так, обязательное ультразвуковое исследование (УЗИ) всех беременных женщин на 30 процентов снижает рождение детей с тяжелыми пороками).

Давайте с вами вернемся к словам мудрой бабушки, которая говорила, что главное, чтобы ребенок был здоровым. Права ли, оказалась бабушка? Как вы считаете?

Домашнее задание

Рефлексия

Выставление оценок

Урок окончен