

# Программа элективного курса «Генетика человека»

## Пояснительная записка

Одним из приоритетных направлений современной биологической науки является генетика. Велико ее как теоретическое, так и прикладное значение. Особое место в системе разделов генетики занимает генетика человека, которая решает много современных проблем, связанных с геной терапией, международным проектом «Геном человека», генетики и экологии человека и др.

Элективный курс «Генетика человека» предложен для изучения в классе естественнонаучного профиля для расширения рамок школьной программы по биологии. Данный курс позволяет ученикам на более глубоком и современном уровне познакомиться со спецификой изучения генетики человека, с использованием наиболее современных методик расшифровки генома человека, достижениями современной генетики и медицины в области изучения наследственных заболеваний, их профилактике и лечении. Изучение элективного курса предполагает решение генетических задач, содержание которых соответствует рассматриваемым темам. Программой предусмотрено также выполнение лабораторных и практических работ, выполнение рефератов.

Элективный курс «Генетика человека» особенно важен для учеников, выбравших дальнейшее обучение в высших и средних медицинских учреждениях.

Программа составлена на основе программы Ю. В. Филичева (программы элективных курсов, профильное обучение, 10-11 классы, Министерство образования и науки Р. Ф. Дрофа. Москва. 2006) и рассчитана на 34 часа (1 час в неделю в течение года)

### Цель:

- Формирование знания основных молекулярно-генетических процессов и представлений

### Задачи:

- обучить специализированной научной терминологии;
- выработать навык работы с увеличительными приборами;
- научить решать генетические задачи;
- ознакомить с последними достижениями в современной генетике;
- обсудить вопросы нравственных аспектов генетических модификаций и клонирования.

### Формы и методы обучения

- лекции;
- практические занятия;
- экскурсия в медицинское учреждение;
- круглые столы;
- конференции;
- семинары;
- работа в парах сменного состава (КСО);
- доклады, сообщения

### Формы контроля

- семинары;
- проектные работы;
- тестирование;
- зачеты (зачет-«карусель», КОНОП, экзамен)

### Основные требования к знаниям и умениям.

1) овладеть основными терминами и понятиями, используемыми в генетике человека, научиться их грамотно применять

2) Приобрести знания:

- об особенностях человека как объекта генетических исследований и об основных методах изучения генетики человека;
- об особенностях организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека;

- о геноме человека;
- о механизмах наследования признаков у человека;
- о генетических основах онтогенеза;
- о мутагенах, о типах мутаций, встречающихся в клетках человека;
- об основных видах наследственных и врожденных заболеваний;
- об особенностях генетической структуры популяций человека;
- о генетических основах антропогенеза и о перспективах эволюции человека с точки зрения генетики

#### **Приобрести и отработать умения:**

- применять знания генетических закономерностей;
- решать генетические задачи;
- составлять генеалогические древа и анализировать характер наследования;
- изготавливать микропрепараты и работать с микроскопом;
- работать с учебной и научно-популярной литературой, с периодическими изданиями, в сети Интернет;

- составлять планы, схемы, конспекты, таблицы

Изучение элективного курса базируется на знаниях биологии, химии, физики, математики, географии, обществознании, права.

Изучение элективного курса «Генетика человека» обеспечивает не только приобретение знаний по генетике, но и способствует формированию целостной картины мира, пониманию роли и предназначения современного человека.

#### **Темы рефератов.**

- 1.Родословные древа известных людей.
- 2.Близнецы как биологическое явление.
- 3.Международный проект «Геном человека»
- 4.Роль наследственности и среды в проявлении склонностей, способностей, таланта.
- 5.Происхождение рас и расогенез с точки зрения генетики.
- 6.Евгеника.Клонирование человека.

### Литература

- 1) Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. Москва. Высшая школа. 2001.
- 2) Яблоков А.В. Биология и современность. Москва. Просвещение 1990.
- 3) Рувинский А.О. Общая биология 10-11 кл. с углубленным изучением. Москва. Просвещение 1993
- 4) Гончаров О.В. Генетика. Задачи. Саратов. Лицей 2005.
- 5) Мамонтов С.Г. Основы биологии. Курс для самообразования. Москва. Просвещение 1992
- 6) Кисилева З.С. Генетика. Учебное пособие по факультативному курсу. Москва. Просвещение 1983
- 7) Чередниченко И.П. Элективные курсы. Биология 10-11 классы. Волгоград. Учитель 2007.



# Календарно- тематическое планирование элективного курса «Генетика человека» 34 часа

	<u>Введение (1 ч.)</u>	
1.	Человек как объект генетических исследований. Сложность изучения генетики человека.	
	<b><u>I. Методы изучения генетики человека (6 ч.)</u></b>	
2.	Генеалогический метод. Родословные древа, методика их составления для признаков с разным типом наследования.	Реферат «Родословные древа известных людей» Практическая работа «Составление родословных» Решение задач.
3.	Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность признаков у близнецов. Изучение степени влияния наследственных задатков и среды на формирование признаков у человека.	Реферат «Близнецы как биологическое явление».
4.	Цитогенетические методы: культивирование соматических клеток, гибридизация, клонирование, селекция клеток.	
5.	Биохимические методы.	
6.	Популяционно – генетический метод. Генетика популяций человека. Мутации, частота их распространения.	Практическая работа «Популяционная генетика в применении к популяции человека».
7.	Модификационная изменчивость в популяциях человека. Практическое применение знаний в популяции человека.	Лабораторная работа «Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости».
	<b><u>II. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека (2 ч.)</u></b>	
8.	Хромосомный набор клеток человека. Кариотип. Аутосомы, половые хромосомы. Хромосомные карты человека и группы сцепления.	Лабораторная работа «Изготовление и изучение микропрепарата щечного эпителия».
9.	Геном человека. Явления доминирования, кодоминирования. Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов. Международный проект «Геном человека».	Реферат «Международный проект «Геном человека».

<p align="center"><b><u>III. Механизмы наследования различных признаков у человека (3 ч.)</u></b></p>		
10.	Менделизм; закономерности наследования признаков у человека.	Практическая работа Решение задач на I, II, III законы Менделя.
11.	Признаки: сцепленные с полом, детерминированные полом, ограниченные полом. Сцепленное наследование. Кроссинговер, его роль в обогащении наследственности.	Практическая работа Решение задач на сцеплении наследственности.
12.	Полигенное наследование у человека: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие. Цитоплазматическое наследование.	Практическая работа Решение задач на взаимодействие генов.
<p align="center"><b><u>IV. Генетические основы онтогенеза человека. (5 ч.)</u></b></p>		
13.	Особенности гаметогенеза человека. Строение яйцеклетки и сперматозоида человека. Генетический смысл оплодотворения.	
14.	Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза.	
15.	Генетический контроль клеточной пролиферации. Гены и дифференцировка клеток.	
16.	Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения.	
17.	Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении фенотипических признаков – склонностей, особенностей, таланта. Общая и специальная одарённость.	Реферат «Роль наследственности и среды в проявлении склонностей способностей, таланта»
<p align="center"><b><u>V. Основы медицинской генетики (12 ч.)</u></b></p>		
18.	Мутации, встречающиеся в клетках человека. Основные группы мутагенов, группы мутаций: соматические и генеративные, генные, хромосомные, геномные.	
19.	Наследственные заболевания. Моногенные заболевания, аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).	Практическая работа «Решение задач на аутосомно – рецессивные заболевания»
20.	Аутосомно-доминантные заболевания (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского -Шоффара).	Практическая работа «Решение задач на аутосомные – доминантные заболевания»



21.	Сцепленные с X- хромосомой рецессивные заболевания (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна).	Практическая работа «Решение задач на сцепленные рецессивные заболевания»
22.	Сцепленные с X-хросомой рецессивные заболевания (коричневая окраска эмалия зубов, витамин D- резистентный рахит и др.). Сцепленные с Y- хромосомой заболевания (раннее облысение).	Практическая работа «Решение задач на сцепленные доминантные заболевания»
23.	Хромосомные и геномные наследственные заболевания (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром «кошачьего крика», синдромы Клайнфельтера, трисомии X: ).	
24.	Врождённые заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека.	
25.	Терратогенные факторы, физические , химические терратогены. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина, наркотиков.	
26.	Болезни с наследственной предрасположенностью: ревматизм, ишемическая болезнь, болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, шизофрения, бронхиальная астма, особенности их проявления и профилактика.	
27.	Генеалогические древа семей с распространёнными наследственными заболеваниями.	Практическая работа «Составление родословных»
28.	Профилактика наследственно-обусловленных заболеваний. Медико - генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.	
29.	Экскурсия «Посещение медико – генетической лаборатории»	
<b><u>VI. Эволюционная генетика человека (4 ч.)</u></b>		
30.	Генетические основы антропогенеза. Биомолекулярные доказательства животного происхождения человека. Молекулярно – генетическое сходство человека и других приматов.	
31.	Происхождение рас и расогенез. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас. Роль изоляции в формировании генофонда человечества.	Реферат «Происхождение рас и расогенез с точки зрения генетики»
32.	Homo sapiens как единый полиморфический вид. Перспективы человека с точки зрения генетики.	
33.	Евгеника. Клонирование человека: морально – этический и научный аспекты проблемы.	Реферат «Евгеника. Клонирование человека»
34.	Обобщение курса «Генетика человека». Зачёт.	