

## **Говорячи про генетику. Непогано було б уточнити, що краще успадковувати таланти, ніж хвороби...**

### **Генетика людини**

- **Мета: Поглибити знання про різноманіття спадкових хвороб та вад розвитку.**
- **Розробити заходи з їх профілактики**
- **Озбройтись технікою розв'язування задач з медико – генетичного консультування**

**I.** Сьогодні ми з вами зібралися аби озбройтись вивченім з минулих тем, проявити вміння відстоювати власну точку зору. І з висоти 11 класу зрозуміти, що ми, маючи певних багаж знань вже дорошли до того, що можемо давати поради іншим. Можливо, навіть дорошлим людям.

Дуже надіюсь, що ваше вміння вставити своє слово у розповідь вчителя вам стане у пригоді і сьогодні. Тому я почну свою розповідь, а від вас чекаю, що коли я зроблю паузу, ви не заставите себе довго чекати.

#### **Розповідь вчителя з елементами бесіди учнів:**

Життя людини починається з тієї самої миті, коли в материнському організмі зливаються дві статеві клітини: жіноча, яка називається ..... та чоловіча – це ....., які повинні нести здорові ..... хромосоми. Відтоді відбувається магія, утворюється новий організм. Спочатку це лише клітина, в якій ..... хромосом, у яких записана вся історія роду жінки та чоловіка. Відбуваються перетворення, пере комбінації і з'являються нові ознаки, ознаки дитини, яка не буде на 50 % батько і на 50 % - мати, це буде нова жива істота, з її характером, здібностями, талантом. Тепер ці новоутворені ознаки будуть визначати, ким виросте ця нова людина. І не дай, Бог, цей процес порушено, нормальний розвиток майбутньої дитини неможливий – тут і з'являються вроджені хвороби, вади, недоліки...

Народження хвої дитини – це горе для батьків. Вперше дізнавшись про діагноз своєї дитини, батьки у відчай почивають себе винними перед дитиною. У родині стає напружену атмосферу, і всі внутрішні конфлікти точаться навколо хвої дитини.

Що ж таке аномалії у розвитку дитини, вроджені вади, що їх спричиняє. Чи можливо запобігти народженню хвої дитини, наскільки сучасна наука дає можливість попередити це страшне лихо, ми дізнаємося сьогодні на уроці.

#### **II. Тема уроку – Генетика людини. Медико – генетичне консультування.**

Визначте поняття:

##### **1. що таке генетика?**

( наука про закономірності спадковості та мінливості. Вивчає як саме успадковуються ознаки, що вплине на успадкування, як вони проявляться у поколіннях, тощо)

##### **2 Що ми вкладаємо в поняття «ген»**

- ділянка ДНК, яка несе певну інформацію про функціонування організму ( ознаку, кілька зчеплених ознак, тощо)

##### **2. Визначте поняття «людина»**

( біологічний вид живих істот, належить до царства Тварин, має у соматичних клітинах по 46 хромосом. Стать визначається однією парою хромосом – статевою – ХУ,

характеризується високим розвитком ВНД, має складну поведінку, емоції, характер, ...)

Так дійсно, молекулярна генетика підтверджує, що людина має єдність з тваринним світом. Походження людини доведено при дослідженні її геному. На 99 % геном людини подібний до геному свиней або мишій. Удосконалення людини здійснюється за тими ж законами, які існують в усій біологічній еволюції: в умовах природного добору, спадковості та мінливості. Людині властива велика мінливість. Пригадайте – скільки існує людей на землі? \_\_\_\_\_ Скільки рас?

( європеїдна, монголоїдна. Негроїдна)

##### **Чи можна вважати людей різних рас одним видом?**

( так вони мають життєздатне та живуче потомство).

Усі ми мріємо про те, щоб наші діти були здоровими, здібними та щасливими, щоб від нас, батьків вони отримали лише хороші якості. Але так буває не завжди. І ви вже знаєте, що передаються нащадкам схильність (підвищена ймовірність) захворіти на атеросклероз, ішемічні хвороби серця, діабет, хвороби шлунку, алкоголізм, онкологічних захворювань, а не лише спадкові хвороби. Та й що ми знаємо про спадкові хвороби? Можливо вони з'явилися, як наслідок науково – технічного прогресу?

Проте палеонтологічні знахідки свідчать про те, що такі захворювання існували завжди.

■ У 1914 році під час реставрації собору в Англії у склепі було знайдено рештки першого герцога Джона Табольта, вік яким - 500 років. Работами керував нащадок герцога.

Сумніву, що це був саме Табольт не було, і бути не могло, оскільки у скелета були зрослі фаланги пальців на тій самій руці, що і в його нащадка. Це сталося в результаті наявності домінантного гена, прояв якого в медицині називають симфалангією.

■ Багато доказів дає мистецтво. У Каїрському музеї є скульптура, зроблена 2,5 тис років до н.е.: у чоловіка короткі кінцівки( хондродистрофія).



■ Живопис: Діего Веласкес – іспанський художник. На портреті – карлик



■ А на картині Михайла Брубеля « портрет сина» художник зобразив дитину, яка народилася із заячою губою.



■ Тварини також хворіють на генетичні хвороби, особливо ті, які жили в місцях екологічних катастроф.



Чим більше людина пізнає себе, тим більше виникає питань. Не випадково у генетиків побутує приказка « рух від помилкового знання до дійсного незнання – це вже великий прогрес». Тож давайте й ми зробимо кілька кроків на цьому шляху.

**III.** Для початку давайте подумаємо, чим спадкові хвороби відрізняються від вроджених вад розвитку?

**Спадкові хвороби** виникають при змінах генетичного матеріалу, передаються нащадкам у рецесивному або домінантному станах. ( дальтонізм, гемофілія, синдром Дауна...)

**Вроджені вади розвитку** – виникають при внутрішньоутробному розвитку зародка, внаслідок дії певних чинників патогенів.

Зараз, в епоху неабиякого забруднення навколошнього середовища, стрімко зростає кількість спадкових хвороб та хвороб зі спадковою склонністю. Якщо в 1950 році було відомо кілька сотень таких захворювань то зараз їх більше 5 тисяч. Саме такі проблеми дуже болісні для України, особливо для її екологічно несприятливих регіонів.

**Які наслідки має аварія на Чорнобильській АЕС?** ( появі нових небезпечних мутацій)

**Що таке мутація?** (раптова зміна в структурі гена, хромосоми, тощо). Навіть у нашому маленькому селі зустрічались випадки народження тварин з аномаліями ( поросята з 3 парами ніг, телята без хвостів). Та що там тварини, якщо молоді жінки змушені були переривати вагітність через патології у розвитку плоду.

Генетичний тягар мутацій у людини загрозливо високий. Кожен житель на Землі – носій 10 – 15 потенційно порушених генів.

Перед тим, як провести консультацію, потрібно озброїтись певними знаннями. Давайте разом коротко охарактеризуємо основні симптоми спадкових хвороб:

**1. Серповидно-клітинна хвороба (СКХ)** або серповидно-клітинна анемія (або анемія; СКА), або дрепаноцитоз - це аутосомно-рецесивне наддомінантне генетичне захворювання

крові, яке характеризується неправильною, стійкою, серповидною формою червоних кров'яних клітин (еритроцитів).

Серповидність клітин зменшує їх гнучкість та еластичність, що збільшує ризик виникнення різних ускладнень. Причиною появи клітин серповидної форми є мутації в гені гемоглобіну. Як наслідок скорочується очікувана тривалість життя, в середньому вона складає 42 роки у чоловіків і 48 у жінок.

**2. Гемофілія** – порушення механізму згортання крові. У хворих виникають проблеми зі згортанням крові, гематоми, втрати крові навіть при невеличких порізах, внутрішні крововиливи.

**2. Синдром Клайнфельтера, синдром 47, XXY, XXY синдром** – це захворювання, при якому особи чоловічої статі мають додаткову X-хромосому. Зазвичай, жінки мають пару XX хромосом, а чоловіки пару XY хромосом, проте при цьому захворюванні чоловіки мають принаймні дві X-хромосоми і принаймні одну Y хромосому. Через присутність цієї додаткової хромосоми, людей з цим розладом, як правило, називають "XXY чоловіки", або "47, XXY чоловіки".

Синдром Клайнфельтера – це найбільш поширене захворювання статевих хромосом у чоловіків і другий найбільш поширений розлад, викликаний наявністю додаткових хромосом. Це порушення виникає приблизно у 1 чоловіка з 1000. Кожен з 500 чоловіків має додаткову X хромосому, але жодних ознак чи симптомів захворювання у них немає. Синдром XXY може також виникати й у інших ссавці, в т.ч. у мишей.

Основним наслідком виникнення захворювання є зниження репродуктивної здатності. Є ще багато інших типових фізичних і поведінкових відхилень, пов'язаних із синдромом, проте процес перебігу захворювання в кожному конкретному випадку відрізняється. Є багато випадків при яких у чоловіків чи хлопчиків немає жодних видимих ознак хвороби. Синдром названий на честь д-р Гаррі Клайнфельтера, який у 1942 році працював з Фуллером Олбрайтом у Массачусетському госпіталі в Бостоні, штат Массачусетс, де вперше описав цей розлад.

Уражені цим розладом чоловіки майже завжди безплідні, хоча при використанні новітніх репродуктивних технологій, іноді ситуацію вдається виправити. У деяких випадках можуть виникати проблеми з вивченням мови, а нейропсихологічне тестування часто виявляє порушення виконавчих функцій (в нейропсихології, гіпотетичний набір високорівневих процесів, які дозволяють планувати поточні дії відповідно зі спільною метою, змінювати реакцію в залежності від контексту, вибірково приділяти увагу потрібним стимулам).

У дорослих, прояви захворювання можуть бути дуже різними, включаючи навіть повну відсутність симптомів хвороби. Для чоловіків з синдромом Клайнфельтера характерні високий ріст з довгими кінцівками, схильність до ожиріння, жіноча статура, іноді виникають прояви гінекомастії (збільшення молочних залоз). Гінекомастія в тій чи іншій мірі виникає приблизно у 30% хворих чоловіків. Близько 10% чоловіків із синдромом XXY гінекомастія настільки суттєва, що часто вони використовують косметичну хірургію для усунення цього недоліку.

Деякі хвороби ми можемо охарактеризувати так:

хвороби	Основні ознаки
Серповидно – клітинна анемія	Рання смертність у віці 35 – 40 років, слабкість, збільшення ваги тіла, порушення роботи серцево – судинної системи, часті інфекційні захворювання, інсульти, інфаркти
Гемофілія	Втрати крові навіть при незначних ушкодженнях, внутрішні кровотечі, підвищена смертність.

Дальтонізм	Кольорова сліпота, нездатність розрізняти кольори
Синдром Клайнфельтера	Безплідність. Порушення у вивчені мови, психічні відхилення, жіноча статура, збільшення молочних залоз
Арахнодактилія	Довгі кінцівки, вивих кришталіка, астенічна конструкція
Ахондроплазія	Короткі кінцівки, карликівість, загибель прода
Брахідактилія	Короткопалість
Гіпертріхоз	Ріст волосся у вушній раковині
Міопатія	Атрофія м'язів
Полідактилія	6 – 7 пальців на кінцівках
Мікроцефалія	Недорозвиненість головного мозку
Синдром Дауна	Розумова відсталість, вади серця, зору, слуху, короткі, товсті пальці
Фенілкетонурія	Розумова відсталість
Галактоземія	Схуднення, ураження печінки, розумова відсталість

Кажуть, що доля хворої людини залежить від лікарів. Але щодо спадкових хвороб, то можна сказати, що в руках лікарів доля всього роду. Чи можемо ми, вже дещо знаючи з генетики, на один урок стати лікарями. Що ви зможете порадити молодим сім'ям, які хочуть мати здорових дітей. У світі вже більше половини століття існують медико – генетичні консультації, головним завданням яких є попередження вад розвитку потомства.

#### **Як ви думаєте, хто в першу чергу звертається до таких консультацій:**

- ✓ Родини, в сім'ях яких вже є діти з вадами і які хочуть мати другу дитину.
- ✓ Якщо хтось з батьків хворий.
- ✓ Якщо хтось у роду хворий.
- ✓ Особи, які живуть у екологічно несприятливих районах.
- ✓ Якщо вік матері – більше 35 років, а батька – понад 40.
- ✓ Якщо мати не може виносити дитину (були викидні)
- ✓ У випадках усиновлення.
- ✓ У разі безплідного шлюбу (більше 3 років не має дітей)

Що ж, уявимо себе лікарями. Я, як ваш головний консультант, назбирала звернень до медико – генетичної консультації, спробуємо в них розібратися.

#### **Звернення 1**

*Я хочу народити здорову дитину, але мій чоловік зловживає алкоголем, я ж зовсім не п'ю.  
Чи може вплинути на народження дитини алкоголь з чоловіка?*

Алкоголь – дуже сильний мутаген. Колись на Русі під час весілля нареченому і нареченій не дозволяли пити спиртного, а лише квас. І до весілля ні юнаку, а тим паче дівчині не дозволялося пити. Бо ще здавна було помічено, що у людей, які зловживають алкоголем часто народжуються неповноцінні, розумово відсталі діти.

Алкоголь вражає хромосоми статевих клітин батьків, він легко потрапляє в кров плода через кров матері, змінюючи процеси життєдіяльності, та й сам синтез білків. Алкоголь вражає клітини плода, порушує діяльність нервової, ендокринної, серцево – судинної системи. У жінок – алкогольчик часто бувають викидні, передчасні пологи, у них навіть порушений процес овуляції (вихід яйцеклітини).

Діти народжують з комплексом специфічних вад (**алкогольний синдром**)

Мала маса тіла, мікроцефалія, низький лоб, надмірний волосяний покрив, маленький сідлоподібний ніс, вуха розташовані низько, великий рот, вовча паща, неправильне закладання зубів, вади розвитку кінцівок, внутрішніх органів, тощо.

#### **Що ми порадимо жінці?**

Поговорити з чоловіком, якщо він зможе не вживати алкоголю зовсім хоча б пів року – це достойний батько для здорової дитини. Якщо ні – подружнє життя все одно не складеться, з дитиною чи без неї.

## **Звертання 2**

**Наша сім'я в очікуванні епідемії грипу. Я вагітна. Чи може ця інфекція вплинути на мою майбутню дитину?**

Так. До біологічних мутагенів відносяться деякі збудники, зокрема віруси.

Вірус краснухи легко проникає до клітин зародка, розмножується в клітинах плоду і призводить до тяжких аномалій в його розвитку. Характерно, що мати може перенести хворобу в легкій формі, а дитина постраждає, особливо, коли мати хворіла в перші 3 місяці вагітності.

Сильними мутагенами є вірус грипу А, хвороба Боткіна, збудники токсоплазмозу, малярії. Тому жінкам, які перенесли ці хвороби в перший триместр вагітності лікарі частіше за все порадять перервати вагітність. Інфекційні агенти впливають безпосередньо на плід і можуть привести до його загибелі, затримки внутрішньоутробного розвитку, глухоти, сліпоти, вад серця, мікроцефалії, тощо.

## **Що ми порадимо цій жінці?**

Уникати контакту з хворими, громадських місць. Займатися профілактичними заходами.

## **Звернення 3.**

**Під час вагітності я зламала руку і змушені була пройти рентгенівське обстеження. Це може вплинути на мою майбутню дитину?**

Фізичні чинники, які можуть викликати аномалії розвитку плода – це висока температура вагітності, гравітаційні перевантаження, вібрації, гіпоксія (кисневе голодування). Тобто у жителів високогір'я вади судинно – серцевої системи зустрічаються частіше, ніж у жителів рівнин. На висоті 3500 – 4200 м над рівнем моря пролягає межа, вище якої неможливе розмноження ссавців. Тварини просто не будуть розмножуватись, якщо вони живуть вище цієї межі.

Але перше місце серед фізичних мутагенів посідає рентгенівське опромінення. І в першу чергу страждають клітини, які здатні інтенсивно розмножуватися. Тому клітини плода сильніше відчувають на собі дію такого опромінення. На ранніх стадіях розвитку зародка протипоказані рентгенівські обстеження, бо вони можуть викликати мікроцефалію, затримання росту та розвитку дитини.

## **Звернення 4.**

**Я підозрюю, що в пологовому будинку переплутали дітей. Зі мною народжувала жінка, у неї теж хлопчик. Коли ми з нею спілкувалися, я дізналася, що у неї з чоловіком II і IУ групи крові, у нас з моїм чоловіком II і I. хлопчики мають II і I групи крові. Де чий син? Допоможіть!**

Хлопчик з першою групою крові ваш син. Це можна підтвердити, розв'язавши задачу.

## **Звернення 5.**

**Ми живемо в Запоріжжі. Родичів у селі не маємо. Як то кажуть харчуємось з магазину. Плануємо мати дитину. Я читала про генетично модифіковані продукти. Чи впливають вони на організм людини? Що ви мені порадите?**

1. що таке генетично модифіковані продукти?( організм, природний набур генів якого штучно змінений: в рослину вводять чужорідний ген, в результаті чого вона набуває нових властивостей. Ці рослини називають трансгенними, тому що вчені ввели в їхній генотип гени інших організмів.
2. на сьогодні відомо близько 60 видів ГМО( соя, кукурудза, пшениця, салат, горох, картопля, помідори, перець, баклажани...)
3. мета створення ГМО: підвищення врожайності культур, відсутність хімічної обробки.

Традиційне земне землеробство вже не здатне нагодувати швидко зростаюче населення нашої планети. Народонаселення Землі збільшується, зростає шаленими темпами, і тому необхідно збільшити потребу в продуктах харчування до 2025 року в два рази. На допомогу людству приходить “**зелена революція**”. У культуру вводяться нові рослини, упроваджуються нові сорти давно відомих культур.

4. у види полуниці або буряків вводять ген риби, щоб вони були менш чутливими до низьких температур. Для підвищення поживності рису у нього вводять ген людини, який відповідає за склад та поживність жіночого молока. Певні види картоплі, популярні серед селян України тим, що їх не їдять колорадські жуки, бо в ней «вмонтований» ген бактерії, отрута якої є смертельною для цих комах.
5. зараз відомі компанії офіційно використовують ГМП: Це і компанія Coca-Cola, і Nestle, і McDonald's, Cadbury, PepsiCo. корпорація “Монсарто”
6. в Україні ГМП не реєструється, відсутні об лаштовані лабораторії для виявлення вмісту ГМО в продуктах харчування.
7. вчені не можуть достовірно передбачити наслідок впливу ГМО на організм людини. Потрібно, щоб пройшло обстеження не одне покоління людей, аби помітити зміни у генотипі

Звичайно, створення ГМО мало на меті тільки користь людству:

- ➡ подолання глобальної проблеми голоду на планеті;
- ➡ спрощення технологій вирощування с/г культур;
- ➡ відсутність забруднення навколошнього середовища пестицидами та отрутохімікатами; ГМО – екологічно чисті
- ➡ значне підвищення врожайності за рахунок зниження шкідливих впливів комах та мікроорганізмів;
- ➡ зниження енергозатрат, собівартості, а звідси й цін на продукти харчування.

Але сучасні дослідження показали й іншу сторону використання ГМ – культур:

- ❖ ГМ-рослини чи тварини являють собою певний ризик, адже невідомо, як вони виявлять себе в екосистемах;
- ❖ генетично змінені організми, які з'являються випадково, можуть перетворитися в носіїв нових хвороб;
- ❖ безконтрольний перенос чужорідних генів з трансгенних організмів у природні може привести до активації раніше невідомих або утворення нових патогенів.
- ❖ Відомі випадки гострих алергічних реакцій на організм.
- ❖ Існують дослідження, які виявили прямий зв'язок між ГМП та онкологічними захворюваннями

Наскільки вправдані побоювання вчених?

Відповідь на це питання можна отримати тільки в результаті тривалого, глибокого, різностороннього дослідження проблеми.

Враховуючи зростаючий інтерес до біотехнологічної продукції та збільшення посівних площ під ГМ-культурями, в рамках державних ініціатив передбачене поглиблення наукових досліджень по оцінці ризику біотехнологічної продукції.

При цьому оцінка генно-модифікованого організму за критеріями безпеки в кожній країні складається з двох основних напрямів:

- дослідження біобезпеки генно-модифікованих організмів;
- визначення харчової безпеки генно-модифікованих організмів та продуктів харчування з них.

**IV. Закрілення вивченого матеріалу:**

1. генетично – модифіковані продукти отруйні: а) так, б) ні
2. виберіть фізичні патогени для вагітних: а) віруси, б) рентгенівське опромінення, в) підвищена температура матері,
3. виберіть біологічні патогени вагітних: а) віруси, б) вібрації, в) деякі бактерії.
4. виберіть хімічні патогени вагітних: а) алкоголь, б) рентгенівські промені, в) наркотики, г) віруси
5. виберіть спадкові хвороби: а) синдром Дауна, б) ангіна, в) дальтонізм, г) апендицит.
6. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в механізмах згортання крові: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) синдром Дауна.
7. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в будові еритроцитів: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) серповидно – клітинна анемія.
8. спадкова хвороба, яка характеризується появою лишньої Х – хромосоми у чоловіків називається: а) фенілкетонурія, б) Синдром Клейнфельтера в) арахнодактилія,
9. рекомендовано проводити обстеження в медико – генетичній консультації, якщо 6 а) вам 25 років, б) вам 45 років, в) ви часто хворіли, г) у вашій сім'ї є хворі на спадкову хворобу, д) ви живете в Поліссі, е) ви із Запоріжжя.
10. у хворого довгі кінцівки і пальці, знижена вага тіла, викривлення кришталика, це захворювання: а) полідактилія, б) ахондроплазія, в) арахнодактилія
11. у людини ген полідактилії ( шестипалості ) ( Р ) домінує над геном нормальної кількості пальців(р). Яким може бути генотип шестипалої людини? а) pp., б) Pp, в) PP.
12. У людини гемофілія успадковується, як зчеплена з Х – хромосомою рецесивна ознака, а арахнодактилія зумовлена домінантним аутосомним геном. Напишіть генотип хлопчика, хворого обома захворюваннями: а) AAXU, б) AaXU<sup>h</sup>, в) AAХU<sup>h</sup>

Відповіді:

1. б
2. б,в
3. а,в
4. а,в
5. а,в
6. б
7. в
8. б
9. б,г,е
10. в
11. б,в
12. б,в

У. Д/З. Опрацювати параграф 16.

Виконати тестову роботу.

Знати робочий конспект.

### **Лист самоконтролю**

Прізвище та ім'я учня: \_\_\_\_\_

<b>№</b>	<b>Робота на уроці</b>	<b>оцінка</b>
1.	Я знаю терміни до цієї теми	
2.	Добре працюю в парах	
3.	Протягом уроку активна ( активний)	
4.	Можу проконсультувати товариша з даної теми	
5.	Оцінка за тестову роботу	
6	Враження вчителя	

### **Лист самоконтролю**

Прізвище та ім'я учня: \_\_\_\_\_

<b>№</b>	<b>Робота на уроці</b>	<b>оцінка</b>
1.	Я знаю терміни до цієї теми	
2.	Добре працюю в парах	
3.	Протягом уроку активна ( активний)	
4.	Можу проконсультувати товариша з даної теми	
5.	Оцінка за тестову роботу	
6	Враження вчителя	

### **Лист самоконтролю**

Прізвище та ім'я учня: \_\_\_\_\_

<b>№</b>	<b>Робота на уроці</b>	<b>оцінка</b>
1.	Я знаю терміни до цієї теми	
2.	Добре працюю в парах	
3.	Протягом уроку активна ( активний)	
4.	Можу проконсультувати товариша з даної теми	
5.	Оцінка за тестову роботу	
6	Враження вчителя	

















### **Тестовий контроль:**

1. генетично – модифіковані продукти отруйні: а) так, б) ні
2. виберіть фізичні патогени для вагітних: а) віруси, б) рентгенівське опромінення, в) підвищена температура матері,
3. виберіть біологічні патогени вагітних: а) віруси, б) вібрації, в) деякі бактерії.
4. виберіть хімічні патогени вагітних: а) алкоголь, б) рентгенівські промені, в) наркотики, г) віруси
5. виберіть спадкові хвороби: а) синдром Дауна, б) ангіна, в) дальтонізм, г) апендицит.
6. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в механізмах згортання крові: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) синдром Дауна.
7. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в будові еритроцитів: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) серповидно – клітинна анемія.
8. спадкова хвороба, яка характеризується появою лишньої X – хромосоми у чоловіків називається: а) фенілкетонурія, б) Синдром Клайнфельтера в) арахнодактилія,
9. рекомендовано проводити обстеження в медико – генетичній консультації, якщо 6 а) вам 25 років, б) вам 45 років, в) ви часто хворіли, г) у вашій сім'ї є хворі на спадкову хворобу, д) ви живете в Поліссі, е) ви із Запоріжжя.
10. у хворого довгі кінцівки і пальці, знижена вага тіла, викривлення кришталика, це захворювання: а) полідактилія, б) ахондроплазія, в) арахнодактилія
11. у людини ген полідактилії ( шестипалості ) ( Р ) домінує над геном нормальної кількості пальців(р). Яким може бути генотип шестипалої людини? а) pp., б) Pp, в) PP.
12. У людини гемофілія успадковується, як зчеплена з X – хромосомою рецесивна ознака, а арахнодактилія зумовлена домінантним аутосомним геном. Напишіть генотип хлопчика, хворого обома захворюваннями: а) ААХУ, б) AaХУ<sup>h</sup>, в) ААХУ<sup>h</sup>

### **Тестовий контроль:**

1. генетично – модифіковані продукти отруйні: а) так, б) ні
2. виберіть фізичні патогени для вагітних: а) віруси, б) рентгенівське опромінення, в) підвищена температура матері,
3. виберіть біологічні патогени вагітних: а) віруси, б) вібрації, в) деякі бактерії.
4. виберіть хімічні патогени вагітних: а) алкоголь, б) рентгенівські промені, в) наркотики, г) віруси
5. виберіть спадкові хвороби: а) синдром Дауна, б) ангіна, в) дальтонізм, г) апендицит.
6. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в механізмах згортання крові: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) синдром Дауна.
7. спадкова хвороба, яка характеризується порушеннями в будові еритроцитів: а) дальтонізм, б) гемофілія, в) серповидно – клітинна анемія.
8. спадкова хвороба, яка характеризується появою лишньої X – хромосоми у чоловіків називається: а) фенілкетонурія, б) Синдром Клайнфельтера в) арахнодактилія,
9. рекомендовано проводити обстеження в медико – генетичній консультації, якщо 6 а) вам 25 років, б) вам 45 років, в) ви часто хворіли, г) у вашій сім'ї є хворі на спадкову хворобу, д) ви живете в Поліссі, е) ви із Запоріжжя.
10. у хворого довгі кінцівки і пальці, знижена вага тіла, викривлення кришталика, це захворювання: а) полідактилія, б) ахондроплазія, в) арахнодактилія
11. у людини ген полідактилії ( шестипалості ) ( Р ) домінує над геном нормальної кількості пальців(р). Яким може бути генотип шестипалої людини? а) pp., б) Pp, в) PP.
12. У людини гемофілія успадковується, як зчеплена з X – хромосомою рецесивна ознака, а арахнодактилія зумовлена домінантним аутосомним геном. Напишіть генотип хлопчика, хворого обома захворюваннями: а) ААХУ, б) AaХУ<sup>h</sup>, в) ААХУ<sup>h</sup>

## **Звернення 1**

**Я хочу народити здорову дитину, але мій чоловік зловживає алкоголем, я ж зовсім не п'ю. Чи може вплинути на народження дитини алкогольмого чоловіка?**

## **Звертання 2**

**Наша сім'я в очікуванні епідемії грипу. Я вагітна. Чи може ця інфекція вплинути на мою майбутню дитину?**

## **Звернення 3.**

**Під час вагітності я зламала руку і змушена була пройти рентгенівське обстеження. Це може вплинути на мою майбутню дитину?**

#### **Звернення 4.**

*Я підозрюю, що в пологовому будинку переплутали дітей. Зі мною народжувала жінка, у неї теж хлопчик. Коли ми з нею спілкувалися, я дізналась, що у неї з чоловіком II і IУ групи крові, у нас з моїм чоловіком II і I. хлопчики мають II і I групи крові. Де чий син? Допоможіть!*

#### **Звернення 5.**

*Ми живемо в місті Запоріжжі. Родичів у селі не маємо. Якто кажуть харчуємось з магазину. Плануємо мати дитину. Я читала про генетично модифіковані продукти. Чи впливають вони на організм людини? Що ви мені порадите?*

## Робочий конспект учня

Дата: \_\_\_\_\_

### Тема уроку: Генетика людини. Медико – генетичне консультування.

1. Дайте визначення поняттям:

Генетика\_\_\_\_\_

Ген-\_\_\_\_\_

Людина-\_\_\_\_\_

Генетика людини -

Медико – генетичне консультування -

2. Спадкові захворювання і історії людства:

- У Каїрському музеї є скульптура, зроблена 2,5 тис років до н.е.: у чоловіка короткі кінцівки( хондродистрофія). мал. 1



Мал. 1



Мал. 2

- Живопис: Дієго Веласкес – іспанський художник. На портреті – карлик ( мал. 2)

- А на картині Михайла Врубеля « портрет сина» художник зобразив дитину, яка народилась із заячою губою. ( Мал. 3)



Мал. 3

- Тварини також хворіють на генетичні хвороби, особливо ті, які жили в місцях екологічних катастроф.



3. Чим спадкові хвороби відрізняються від вроджених вад розвитку?

**Спадкові хвороби –**

це \_\_\_\_\_

---

---

**Вади розвитку –**

це \_\_\_\_\_

---

---

4. Останнім часом стрімко зростає кількість спадкових хвороб та хвороб зі спадковою схильністю. Якщо в 1950 році було відомо кілька сотень таких захворювань то зараз їх більше 5 тисяч. Чому?

---

---

---

5. Заповніть другу колонку таблиці « Деякі спадкові хвороби людини»

хвороби	Основні ознаки
Серповидно – клітинна анемія	
Гемофілія	
Дальтонізм	
Синдром Клайнфельтера	
Арахнодактилія	Довгі кінцівки, вивих кришталика, астенічна конструкція
Ахондроплазія	Короткі кінцівки, карликовість, загибель прода
Брахідактилія	Короткопалість
Гіпертріхоз	Ріст волосся у вушній раковині
Міопатія	Атрофія м'язів
Полідактилія	6 – 7 пальців на кінцівках
Мікроцефалія	Недорозвиненість головного мозку
Синдром Дауна	

Фенілкетонурія	Розумова відсталість
Галактоземія	Схуднення, ураження печінки, розумова відсталість

6. У світі вже більше половини століття існують медико – генетичні консультації, головним завданням яких є попередження вад розвитку потомства.

**Як ви думаєте, хто в першу чергу звертається до таких консультацій:**

- ✓ \_\_\_\_\_
- ✓ \_\_\_\_\_
- ✓ \_\_\_\_\_
- ✓ \_\_\_\_\_
- ✓ \_\_\_\_\_

7. Дайте поради на звернення до медико – генетичної консультації:

**Звернення 1**

*Я хочу народити здорову дитину, але мій чоловік зловживає алкоголем, я ж зовсім не п'ю. Чи може вплинути на народження дитини алкоголізм моого чоловіка?*

---



---



---

**Звертання 2**

*Наша сім'я в очікуванні епідемії грипу. Я вагітна. Чи може ця інфекція вплинути на мою майбутню дитину?*

---



---



---

**Звернення 3.**

*Під час вагітності я зламала руку і змушена була пройти рентгенівське обстеження. Це може вплинути на мою майбутню дитину?*

---



---



---

**Звернення 4.**

*Я підозрюю, що в пологовому будинку переплутали дітей. Зі мною народжувала жінка, у неї теж хлопчик. Коли ми з нею спілкувалися, я дізналася, що у неї з чоловіком II і IУ групи крові, у нас з моим чоловіком II і I. хлопчики мають II і I групи крові. Де чий син? Допоможіть!*

---



---



---

**Звернення 5.**

*Ми живемо в Запоріжжі. Родичів у селі не маємо. Як то кажуть харчуємось з магазину. Плануємо мати дитину. Я читала про генетично модифіковані продукти. Чи впливають вони на організм людини? Що ви мені порадите?*

---



---

**Встановіть позитивне та негативне значення використання ГМО**

Позитивне	негативне

1. що таке генетично модифіковані продукти?( організм, природний набур генів якого штучно змінений: в рослину вводять чужорідний ген, в результаті чого вона набуває нових властивостей. Ці рослини називають трансгенними, тому що вчені ввели в їхній генотип гени інших організмів.
  2. на сьогодні відомо близько 60 видів ГМО( соя, кукурудза, пшениця, салат, горох, картопля, помідори, перець, баклажани...)
  3. мета створення ГМО: підвищення врожайності культур, відсутність хімічної обробки. Традиційне земне землеробство вже не здатне нагодувати швидко зростаюче населення нашої планети. Народонаселення Землі збільшується, зростає шаленими темпами, і тому необхідно збільшити потребу в продуктах харчування до 2025 року в два рази. На допомогу людству приходить “**зелена революція**”. У культуру вводяться нові рослини, упроваджуються нові сорти давно відомих культур.
4. у види полуниці або буряків вводять ген риби, щоб вони були менш чутливими до низьких температур. Для підвищення поживності рису у нього вводять ген людини, який відповідає за склад та поживність жіночого молока. Певні види картоплі, популярні серед селян України тим, що їх не їдять колорадські жуки, бо в ней «вмонтований» ген бактерії, отрута якої є смертельною для цих комах.
  5. зараз відомі компанії офіційно використовують ГМП: Це і компанія Coca-Cola, і Nestle, і McDonald's, Cadbury, PepsiCo. корпорація “Монсарто”
  6. в Україні ГМП не реєструється, відсутні об лаштовані лабораторії для виявлення вмісту ГМО в продуктах харчування.
  7. вчені не можуть достовірно передбачити наслідок впливу ГМО на організм людини. Потрібно, щоб пройшло обстеження не одне покоління людей, аби помітити зміни у генотипі

Звичайно, створення ГМО мало на меті тільки користь людству:

- ➡ подолання глобальної проблеми голоду на планеті;
- ➡ спрощення технологій вирощування с/г культур;
- ➡ відсутність забруднення навколошнього середовища пестицидами та отрутохімікатами; ГМО – екологічно чисті
- ➡ значне підвищення врожайності за рахунок зниження шкідливих впливів комах та мікроорганізмів;
- ➡ зниження енергозатрат, собівартості, а звідси й цін на продукти харчування.

Але сучасні дослідження показали й іншу сторону використання ГМ – культур:

- ❖ ГМ-рослини чи тварини являють собою певний ризик, адже невідомо, як вони виявлять себе в екосистемах;
- ❖ генетично змінені організми, які з'являються випадково, можуть перетворитися в носіїв нових хвороб;
- ❖ безконтрольний перенос чужорідних генів з трансгенних організмів у природні може привести до активації раніше невідомих або утворення нових патогенів.
- ❖ Відомі випадки гострих алергічних реакцій на організм.
- ❖ Існують дослідження, які виявили прямий зв'язок між ГМП та онкологічними захворюваннями

Відповіді:

1. б
2. б,в
3. а,в
4. а,в
5. а,в
6. б
7. в
8. б
9. б,г,е
10. в
11. б,в
12. б,в

Відповіді:

1. б
2. б,в
3. а,в
4. а,в
5. а,в
6. б
7. в
8. б
9. б,г,е
10. в
11. б,в
12. б,в

Відповіді:

1. б
2. б,в
3. а,в
4. а,в
5. а,в
6. б
7. в
8. б
9. б,г,е
10. в
11. б,в
12. б,в