

ПРОГРАММА ЭЛЕКТИВНОГО КУРСА:
"Генетика вчера, сегодня, завтра"
(для учащихся профильных классов естественнонаучного направления)

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Данный элективный курс предназначен для учащихся профильных классов (10-11) средних школ, естественно-научного направления. Программа рассчитана на 34 часа (2 часа – резервное время). Из них 8 часов теории и 24 часа практики.

Успехи, достигнутые генетикой, столь значительны, что она занимает центральное место в общей биологии, а генетика человека – составляющая основа современной медицины. Ее значение для медицины проявляется в возможности и необходимости более полного понимания природы различных заболеваний и патологий в целом. Программа изучение соотношения генетических факторов и условий внешней среды, их роли в существенном изменении частоты наследственных и ненаследственных заболеваний в популяции человека. Поэтому курс расширяет рамки раздела «Основы генетики» школьной программы и осуществляет связь генетики человека с медициной и валеологией.

Курс предполагает: закрепление материала по основам генетики; более детальное изучение истории данной науки, основных ученых и их открытиях, основ молекулярной генетики с целью выявления общего в живой природе на основе генетического кода; изучение специальных методов исследования генетики человека, их значение и применение.

На практических занятиях решаются задачи по генетике, которые предполагают: знания методов, генетических закономерностей – законов, типов наследования и форм взаимодействия генов, а так же общепринятой международной символики и терминологии; умения провести необходимые математические расчеты по установлению вероятности наступления интересующего события, сравнить результаты с экспериментальными и делать соответствующие выводы.

Цель курса: углубление и актуализация знаний по генетике человека, формирование практических навыков по решению генетических задач.

Задачи курса:

1. Актуализировать значимость изучения генетики на современном этапе развития медицины и экологии.
2. Закрепить навыки практических умений в решении генетических задач.
3. Формировать умения работать со статистическими материалами.
4. Развивать логическое мышление обучающихся и их творческие способности.

Форма контроля: итоговый зачет в форме защиты проекта и решения генетических задач, текущий контроль в форме тематических тестовых заданий, решение задач, выполнение рефератов и исследовательских заданий.

ТРЕБОВАНИЯ К ЗНАНИЯМ И УМЕНИЯМ:

Обучающийся должен:

ЗНАТЬ:

- историю развития генетики;
- методы изучения наследственности человека;
- особенности наследования признаков человека;
- генетические основы изменчивости;
- причины мутаций, их основные типы;
- характеристику основных групп наследственных заболеваний человека, их причины и основы клинических проявлений;
- значение генетики человека для медицины;
- соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии;
- основные понятия темы;
- генетическую символику и терминологию;
- основные правила решения генетических задач.

УМЕТЬ:

- самостоятельно анализировать, выделять главное, обобщать и делать выводы;
- понимать необходимость изучения генетики для формирования научного мировоззрения и естественнонаучной картины мира;
- решать генетические задачи;
- обосновывать вредное влияние на наследственность человека природной среды, мутагенов, употребления алкоголя, никотина, наркотиков.
- использовать различные источники (в том числе Интернет, средства массовой информации) для получения необходимой информации и применять ее в собственных исследованиях.

УЧЕБНО – ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

№ п/п	Темы занятий	Количество часов			Форма проведения	Образовательный продукт
		всего	теория	практика		
1	Введение	1	1	-	лекция	конспект
2	Менделевская генетика	4	1	3	работа в группах, практикум	конспект, решение задач
3	Методы изучения наследственности человека	2	1	1	лекция - визуализации, практикум	план-конспект, решение задач
4	Генеалогический метод	2	-	2	блиц-игра, лабораторная работа	конспект, составление родословной (проект), решение задач
5	Близнецовый метод	2	-	2	практикум	реферат, решение задач
6	Цитогенетический метод	2	1	1	проблемное - занятие, семинар	конспект, решение задач
7	Популяционный метод	2	-	2	работа в группах, практикум	конспект, отчет, решение задач, тест
8	Хромосомная теория наследственности	2	1	1	занятие-исследование, семинар	конспект, решение задач
9	Наследование признаков сцепленных с полом	3	1	2	мастерская, практикум	конспект, решение задач
10	Влияние среды на генетическое здоровье человека	3	1	2	деловая игра, работа в группах, практикум	сообщения, схемы, решение задач
11	Наследственные болезни	3	-	3	занятие-исследование, круглый стол, практикум	сообщения, решение задач, составление теста
12	Экскурсия	2	1	1	экскурсия	отчет об экскурсии, выпуск газеты или плаката
13	Генетический прогноз и медико – генетическое консультирование	2	-	2	ролевая игра	решение задач
14	Итоговое занятие	2	-	2	конференция	сообщения

	<i>Итого:</i>	32	8	24		
	Резервное время – 2 часа					

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

1. Введение (1 час).

Генетика – наука, изучающая закономерности основных свойств, характеризующих жизнь: наследственность и изменчивость. История генетики (см. приложение 1).

2. Менделевская генетика. (4 часа).

Закономерности наследования, установленные Г. Менделем, их цитологические основы. Моногибридное, дигибридное скрещивание. Промежуточное наследование. Анализирующее скрещивание. Распределение признаков в результате скрещиваний по фенотипу и генотипу. Основные положения гипотез Г. Менделя. Наследование групп крови системы АВО (см. приложение 2).

3. Методы изучения наследственности человека (2 часа).

Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционный, биохимический и др. Гены и здоровье. Задачи, перспективы и значение медицинской генетике (см. приложение 3).

4. Генеалогический метод (2 часа).

Задачи метода. Наследование признаков в ряде поколений. Родословные. Доминантный и рецессивный тип наследования заболевания. Х- и Y- сцепленное наследование (см. приложение 4).

Лабораторная работа. Составление родословных.

5. Близнецовый метод (2 часа).

Задачи метода, его биологическая сущность. Идентичные и неидентичные близнецы. Использование метода для изучения роли среды в формировании у человека различных физических и психических качеств.

6. Цитогенетический метод (2 часа).

Хромосомы – носители наследственной информации. Строение хромосом. Кариотип человека. Изменения в кариотипе человека. Аутосомные аномалии. Хромосомные карты (см. приложение 5).

7. Популяционный метод (2 часа).

Генетическая структура популяции человека. Частота распространения аномальных генов в человеческих популяциях. Закономерности в распространении групп крови у людей.

8. Хромосомная теория наследственности (2 часа).

Сцепление генов. Группы сцепления. Закон сцепления Т. Моргана. Кроссинговер и частота рекомбинации. Генетические карты хромосом человека (см. приложение 6).

9. Наследование признаков сцепленных с полом (3 часа).

Генетическое определение пола. Генетическая структура половых хромосом. Сцепленное с X - хромосомой наследование. Наследование признаков, сцепленных с Y – хромосомой (см. приложение 7).

10. Влияние среды на генетическое здоровье человека (3 часа).

Мутагены, их виды. Типы мутации (генные, геномные, хромосомные). Классификация наследственной патологии.

11. Наследственные болезни (3 часа).

Генные болезни. Хромосомные болезни. Примеры некоторых заболеваний, их краткая характеристика. Врожденные пороки развития. Наследственно – обусловленные формы нарушения умственного и физического развития (см. приложение 8).

12. Экскурсия (2 часа).

Пороки врожденного развития (Кунсткамера. Краеведческий музей или КГУ).

13. Генетический прогноз и медико – генетическое консультирование (2 часа).

Практическое значение, задачи, перспективы. Проблема брака. Выявление причин пороков развития. Влияние генетических и средовых факторов на эмбрион или плод. Оценка степени риска. Профилактика и лечение наследственных болезней (см. приложение 9).

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.

Для учителей:

1. Анастасова Л.П. Самостоятельные работы учащихся по общей биологии: пособие для учителя.-2-е изд., перераб.- М.: Просвещение, 1989.
2. Биология. В 2 кн. Кн 1.: Учеб.для медиц. спец./ В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.И.Волков, В.В. Синельщикова; Под ред В.Н.Ярыгина,-6-е изд., стер.- М.: Высш. шк., 2004.
3. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: В 3т.- М.: Мир, 1990.
4. Крестьянинов В.И., Вайнер Г.Б. Сборник задач по генетике с решениями: методическое пособие для школьников, абитуриентов и учителей.-Саратов: "Лицей", 1998.
5. Тарасенко Н.Д., Лушакова Г.И. Что вы знаете о своей наследственности.-2изд., испр. и до-пол.-Новосибирск: Наука, 1991.

Для обучающихся :

1. Акимушкин И. Занимательная биология.- М.: Молодая гвардия, 1967.
2. Мамонтов С.Г. и др. Основы биологии: курс для самообразования/ С.Г. Мамонтов, В.Б. Захаров, Т.А. Козлова. - М.: Просвещение, 1992.
3. Мезенцев В.А. Энциклопедия чудес. Книга 3-я.– М.: Знание, 1979.

4. Фаличкина Н.М., Захаров В.Б. Учимся решать задачи по генетике// Биология для школьников. 2003. №1.- С. 47-55.
5. Янковский Н.К., Боринская С.А. Гены и здоровье// Биология для школьников. 2003. №1.- С. 11-14.

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

Материалы к лекции: "Краткая история генетики".

Влияние наследственности на природу живых организмов известно человеку с тех пор, как он научился мыслить и наблюдать. Замечая появление растений с такими же цветками и плодами, какие были у растения, из семян которого выросло новое, люди устанавливали, что от родителей к потомству переходит нечто такое, что обуславливает это сходство. Это нечто – наследственность, общее свойство всех организмов. С древнейших времен люди использовали явление наследственности в практических целях. Старинные китайские рукописи свидетельствуют о том, что примерно 6 тыс. лет назад сорта риса выводили путем гибридизации и отбора. Среди вавилонских памятников письменности сохранилась каменная табличка, на которой записаны данные о наследовании формы головы и гривы в пяти поколениях лошадей. Такие записи велись за 4 тыс. лет до нашей эры. Хотя факты передачи признаков по наследству были известны давно, первые сведения о механизме этой передачи появились сравнительно недавно. Исследования Г. Менделя по гибридизации гороха привели его к открытию законов наследственности, в основу которых легло представление о существовании в клетках отдельных (дискретных) единиц наследственности.

В 1865 году Г. Мендель выступил с сообщением о своей работе на заседании естественно-исторического общества в городе Брно (Чехия). Главный постулат Менделя, который он доказал в своих экспериментах на горохе огородном, состоит в том, что *каждый признак организма определяется парой наследственных факторов, которые позже получили название аллельных генов*. Однако биология того времени не была готова к восприятию гениальных идей Менделя.

В 1900 г. законы Менделя были вторично открыты сразу тремя учеными на разных объектах К. Корренсом, Г. де Фризом и К. Чермаком. Это событие вызвало в научном мире широкий резонанс. Одним из первых по достоинству оценил работу Менделя выдающийся английский биолог У. Бэтсон, который также занимался проблемами наследственности. Он сделал очень много для того, чтобы она получила широкую известность. Тем не менее в начале XX в. Законы Менделя рассматривали как узкие, специфические законы передачи по наследству некоторых альтернативных признаков. Считалось, что основные черты и свойства видов наследуются по каким-то другим, неизвестным законам.

На ранних этапах своего развития менделизм был тесно связан с вопросами эволюционной теории. В 1901-1903 гг. была разработана мутационная теория Г. де Фриза. Она была построена на данных, полученных при изучении мутаций растения энотеры. Согласно де Фризу, для видообразования вообще не нужен процесс естественного отбора. Он считал, что каждая новая мутация дает начало новому виду.

Почти одновременно с мутационной теорией было сформулировано учение В. Иоганнсена о *генотипе, фенотипе и эффекте отбора в чистых линиях растений*, сохраняющее свою ценность и по сей день. Именно Иоганнсен в 1909 г. ввел понятие *ген*.

Генетике потребовался длительный период, чтобы все представления, понятия и законы вошли в научный обиход. Первые 10 лет двадцатого столетия ученые, изучающие вопросы генетики, скептически относились к идее отождествления наследственных факторов Менделя с какими-либо материальными структурами клетки. К их числу относился и сам Иоганнсен.

Новая генетическая теория нуждалась в экспериментальных доказательствах. Для этого надо было связать законы Менделя с цитологическими данными.

Цитология в конце XIX – начале XX вв.

В этот период уже была хорошо развита световая микроскопия. Были описаны хромосомы, их поведение в митозе, структура ядра с хроматином, постепенно формировались представления о роли ядра в клетке. Особенно большой вклад в эту область исследований внес выдающийся немецкий цитолог и эмбриолог Т. Бовери. Он сформулировал *закон постоянства числа хромосом каждого вида животных и растений*, отметил, что в любой из клеток организма половина хромосом происходит от матери, половина от отца. Кроме того, он предположил, что каждая хромосома, которая видна во время деления клетки, не исчезает затем, а переходит в другое состояние и сохраняет свою индивидуальность в ядре.

В начале XX в. цитологи детально изучают процесс мейоза, описывают диплоидный и гаплоидный наборы хромосом. Высказывается предположение, что поведение хромосом при образовании половых клеток может представлять физическую основу менделевских законов наследственности. Однако эти гипотезы пока не встречают поддержки. Противоречия между генетиками и цитологами были устранены только в 30-х годах XX в. с формированием хромосомной теории Моргана.

Работы Т. Моргана

Американский ученый Томас Морган был эмбриологом и отдал более 20 лет экспериментальной работе в этой сфере деятельности. В 1904 г. Т. Морган меняет место и по собственной инициативе переключается на новую тематику – генетические исследования.

С 1906 г. генетики в США и Европе начинают работать с плодовой мушкой дрозофилой. Этот объект очень удобен для генетических исследований, поскольку дрозофила в лаборатории быстро разводится и легко скрещивается.

К 1911 г. у Моргана складывается четкое представление о связи менделевских наследственных факторов (генов) с хромосомами. Это представление формируется на базе изучения генетики пола. Постепенно он приходит к гипотезе о возможности наследования нескольких сцепленных признаков в одной хромосоме. Морган объяснил, почему различные гены переносятся с разной частотой. Закономерность состоит в следующем: *чем дальше гены лежат один от другого, тем более вероятен кроссинговер (взаимный обмен) между ними.*

Таким образом, в 1911 г. Морган сформулировал *хромосомную теорию наследственности* в ее первом представлении. Она носила гипотетический характер. И только в 1931 г. было получено окончательное цитологическое доказательство кроссинговера.

Морган и его ученики (А. Стертевант, К. Бриджес и Г. Меллер) открыли *явление множественного аллелизма и нерасхождения хромосом, летальные гены и гены-модификаторы* (сами по себе не оказывающие фенотипического действия, но, присоединяясь к другим генам, они заметно изменяют эффект их действия); разработали *правила составления хромосомных карт*. Постепенно в группе Моргана было сформулировано положение о том, что не существует полного соответствия между видимыми признаками и генами, определяющими их. *Каждый признак есть результат взаимодействия многих генов*, которые представляют собой систему, определенным образом реагирующую на воздействие окружающей среды. К концу 1915 г. Морган представляет себе ген как мельчайшую специфическую частицу хромосомы, «присутствие которой стимулирует физиологические процессы, которые продолжаются в клетке».

В 20-х годах учение Моргана стало распространяться по всему миру. Была расширена экспериментальная база генетики в мировом масштабе. К началу 30-х годов было положено начало новому разделу – *радиационной генетике*. В ее развитии большую роль сыграли работы нашего соотечественника А.С. Серебровского.

Овладение методами искусственного получения мутаций открыло новые пути к познанию структуры и функции генов. В это время формируется представление о *лабильных генах*; которые вызывают мозаичную окраску зерен в початках кукурузы. Позже это явление изучала Б. Мак-Клинтон, и в 50-е годы доказала существование особых мобильных контролируемых элементов, способных к перемещению в хромосомах и подавляющих проявления определенных генов. Дальнейшее изучение этого явления проходило во второй половине XX в. в рамках новых направлений – **молекулярной биологии и молекулярной генетики.**

Молекулярная генетика – приоритетная область современной биологии. Многие представления классической генетики, которые в свое время казались загадочными, стали вполне понятны-

ми и даже простыми с открытием роли ДНК и РНК в процессах кодирования и реализации генетической информации. Универсальный биологический механизм – рекомбинация, благодаря которой происходит перераспределение генетического материала родителей, не всегда проходит на границе генов. Процесс обмена наследственной информацией может идти и внутри гена. Таким образом, в середине XX в. хромосомная теория Моргана претерпела ряд изменений. В общем виде ген представляется *информационной единицей, которая занимает строго определенное место в хромосоме.*

В 1960-е годы, считалось, что в клетках человека должно быть генов около 6 млн. В 1990-е годы, зная о сложной структуре генов, предполагали, что генов у человека должно быть не более 100 тыс. В настоящее время ученые отмечают, что их примерно 30 тыс.

Перспективы молекулярной генетики

Начиная с 1970-х годов XX в. молекулярная генетика развивается гигантскими темпами. Ученые имеют в руках такие методы исследования, которые позволяют работать с ДНК как с генетической конструкцией. Они могут специфически разрезать эти длинные молекулы, сшивать отдельные гены вместе, очень быстро размножать их, строить искусственные векторы с необходимыми генами, вводить эти конструкции в клетке и заставлять их там работать. Методы современной молекулярной генетики позволяют изучать не отдельные гены, а структуры и функции целых геномов.

В настоящее время молекулярная генетика находится на таком этапе, будущее которого трудно предугадать. Эта отрасль знаний сулит науке много неожиданных открытий и практических применений.

ПРИЛОЖЕНИЕ 2

Материалы к практикуму: "Менделевская генетика".

Задание № 1.

Проверьте сами правило единообразия потомков первого поколения. Частыми обитателями аквариумов бывают улитки-катушки. Есть специальная аквариумная порода: катушка красная. Это альбинос – у нее нет гена, ответственного за выработку темного пигмента, поэтому через ее прозрачные покровы просвечивается алая кровь. А в природных водоемах – прудах, медленных речках – тьма-тьмущая катушек обычных, коричневых или черных. Возьмите аквариум или трехлитровую банку, налейте воды, дайте ей отстояться, опустите туда несколько веточек водных растений и поставьте на свет. Примерно через неделю можно пустить туда крупных катушек: красную и черную. Изредка бросайте на поверхность маленький кусочек моркови, ею катушки будут питаться. При температуре 20-30 °С улитки уже через несколько дней отложат икру. А через 3-5 недель из икры вылупятся катушата. Они подрастут, и вы увидите: все будут черные, ни одной красной. Черный цвет здесь доминантный, а красный – рецессивный.

Задание № 2.

В родильном доме перепутали двух мальчиков (назовем их условно Икс и Игрек). Родители одного из них имеют I и IV группы крови, родители второго – I и III. Лабораторный анализ показал, что у Игрека – I, а у Икса – II группа крови. Определите, кто чей сын.

Примечание. Группа крови зависит от действия не двух, а трех аллельных генов, обозначаемых символами *A*, *B*, *O*. Они, комбинируясь в диплоидных клетках по два, могут образовать 3 аллели и 6 генотипов:

I группа – OO; II группа – AA или AO; III группа – BB или BO; IV группа – AB.

Задание № 3.

В другом родильном доме перепутали двух девочек (назовем их условно Альфа и Бета). Родители одной из них имеют II и IV группы крови, а родители другой – I и II группы. Лабораторный анализ показал, что у Альфы – I, а у Беты – II группа крови. Определите, кто чья дочь.

ПРИЛОЖЕНИЕ 3

Материалы к лекции: "Методы изучения наследственности человека".

На пороге третьего тысячелетия произошел переход на генный уровень изучения причин болезней человека.

Всего известно 5 тыс. наследственных заболеваний, из них 2 тыс. – тяжелейшие расстройства. Значительные успехи достигнуты в изучении молекулярных причин наследственных заболеваний. Они связаны с изменением числа хромосом или с мутациями. Большинство таких мутаций на протяжении десятков тысяч лет передаются из поколения в поколение, сохраняясь в популяции. Так, в случае заболевания *фенилкетонурией* частота появления больных (гомозигот по рецессивному аллелю) составляет 1:11500 рождений, а частота гетерозиготного носительства болезнетворного аллеля – 1:62. Именно поэтому генетический груз в популяции не уменьшает даже при таких мерах, как уничтожение больных (это происходило в античной Спарте) или их стерилизация (как в США, где в первой половине XX в. более 60 тыс. человек принудительно подверглись этой процедуре). Симптомы *фенилкетонурии*: умственная отсталость, светлые волосы из-за отсутствия тирозина; причины: рецессивная мутация в гене на хромосоме 12, приводящая к отсутствию фермента, превращающего фенилаланин в тирозин.

Для выявления болезнетворных мутаций исследуют семьи, в которых то или иное заболевание встречается в нескольких поколениях. Для почти 500 заболеваний обнаружены связанные с ними гены и выявлены мутации, приводящие к болезни.

Но иногда болезнетворные мутации возникают заново в клетках зародышевого пути. Например, один из видов карликовости – *ахондроплазия* – встречается с частотой 1:100000. В 80% случаев ахондроплазия вызывается вновь возникшей доминантной мутацией (замена гуанина на цитозин), приводящей к замене аминокислоты глицина на аргинин в рецепторе гормона роста. При

этом ни у кого из родственников больного ахондроплазия не отмечалась. Эмбрионы, гомозиготные по данной мутации, погибают.

Другой механизм появления у детей заболевания, которого не было у их родителей, - накопление из поколения в поколение повторяющихся фрагментов ДНК внутри некоторых генов. К таким заболеваниям относится *синдром ломкой X-хромосомы*. Это заболевание проявляется уже в детстве и сопровождается нарушениями роста, задержкой умственного развития, уходом ребенка от социальных контактов, что носит название *аутизм*. В одном из генов X-хромосомы у таких больных увеличено число повторов тринуклеотида ЦГГ. В норме число повторов не превышает 50, тогда как у больных их больше 90. Число повторов увеличивается при репликации хромосом.

Большинство вредных мутаций проявляется на ранних этапах развития – в детстве или даже во внутриутробном периоде. Однако некоторые "поломки" генов могут не обнаруживаться до глубокой старости. Ученые нашли гены, мутации в которых связаны с различными формами старческого слабоумия – *болезнями Альцгеймера, Паркинсона, Гентингтона*. Наиболее часто встречающаяся болезнь Альцгеймера начинается в 60-80 лет с утраты памяти на недавние события и способности выполнять привычные действия (одеваться, причесываться, принимать пищу). Постепенно больной перестает узнавать своих близких, забывает даже свое имя и через несколько лет умирает, находясь к этому времени в совершенно беспомощном состоянии.

Изучение мутировавших генов помогает понять причины изменений работы мозга на молекулярном уровне и найти пути лечения этой болезни. Одно из средств профилактики нарушения работы мозга в старости – высокая интеллектуальная активность на протяжении всей жизни человека.

ПРИЛОЖЕНИЕ 4

Материалы к блиц-игре: "Генеалогический метод".

Наследник Николая II Алексей болел *гемофилией* – заболевание, при котором кровь теряет способность свертываться и малейшая царапина или внутреннее кровоизлияние, а попросту синяк, сопровождаются долго не останавливающимися кровотечениями. Из порезанного пальца кровь идет неделями. Каждая ранка угрожает смертью. Гемофилия – наследственное заболевание, вызванное рецессивным геном, локализованным в X-хромосоме.

Женщины болеют гемофилией редко. Почему?

Девочки, больные гемофилией, живут недолго. Как объяснить этот факт?

Откуда взялась гемофилия у Романовых?

ПРИЛОЖЕНИЕ 5

Материалы к проблемному занятию: "Цитогенетический метод".

Таблица 1

Наследственные заболевания, связанные с изменением числа хромосом

Нарушение	Симптом	Частота встречаемости среди новорожденных
Аутосомные нарушения		
Трисомия хромосомы 21	Синдром Дауна (умственная отсталость, монголоидное лицо)	1:700; 1:50, если мать старше 40 лет (частота возникновения в 5 раз выше, но большая часть зародышей – трисомиков гибнет внутриутробно)
Трисомия хромосомы 13	Синдром Патау	1:5000
Трисомия хромосомы 8	Синдром Эдвардса	1:10000
Изменения у женщин		
XO	Синдром Шерешевского – Тернера (недоразвитие вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость)	1:5000
XXX XXXX XXXXX	Пониженная плодовитость, умственная отсталость	1:700
Изменения у мужчин		
XYY	Норма (более высокий рост, незначительные дефекты скелета)	1:1000
XXY XXYY XXXY XXXXY	Синдром Клайнфельтера (высокий рост, бесплодие, недоразвитие половых признаков, иногда умственная отсталость)	1:1000

ПРИЛОЖЕНИЕ 6

Вопросы к семинару по теме: "Хромосомная теория наследственности".

1. Почему принципы независимого распределения и свободного комбинирования признаков распространяются не на все гены?
2. Как наследуются гены, локализованные в одной хромосоме?
3. Что такое сцепленное наследование генов?
4. Почему сцепление генов не является абсолютным?
5. В результате какого процесса гены, локализованные в одной хромосоме, могут оказаться в разных гомологичных хромосомах?
6. Каково биологическое значение перекреста хромосом?
7. Была ли подтверждена цитологическими наблюдениями теория сцепленного наследования Т. Моргана?

8. Почему в потомстве дигетерозиготных мух-дрозофил, с признаками серого тела и нормальных крыльев, скрещенных с самцами, имеющими темное тело и зачаточные крылья, большинство особей имело признаки одного родителя?
9. Какие общие явления лежат в основе проявления законов Г. Менделя и Т. Моргана?
10. В опытах с ячменем было получено $\frac{1}{4}$ желтых, $\frac{2}{4}$ зеленых и $\frac{1}{4}$ белых проростков. Поясните результат этого опыта.
11. Г. Мендель исследовал семь разных морфологических признаков у гороха. Много лет спустя было установлено, что диплоидный набор у этого растения – $2n - 14$.
 Ответьте на вопросы: Что выяснил Мендель, сам того не подозревая, в отношении локализации семи генов, определяющих исследованные им признаки? Какое значение имела эта необычная ситуация?
12. В каком случае наиболее возможен перекрест хромосом: а) гены *a*, *b*, и *c* тесно сцеплены; б) гены *a*, *b*, и *c* сцеплены, но отдалены друг от друга на расстояние, примерно равное 50 единицам картирования; в) ген *a* расположен недалеко от гена *b*, но на значительном расстоянии от гена *c*; г) гены *a*, *b*, и *c* расположены в разных негомологичных хромосомах?

ПРИЛОЖЕНИЕ 7

Материалы к практикуму: "Наследование признаков сцепленных с полом".

Из занимательной генетики:

- У кошек есть два гена окраски, локализованные в X- хромосомах: ген рыжего и ген черного цвета. Расположены они друг от друга очень близко. У кошек две X – хромосомы, и когда одна из них несет ген черной окраски, а другая – ген рыжей окраски, кошка получается трехцветной: у нее неправильное чередование черных, рыжих и средних по окраске серых пятен. У котов одна X- хромосома, и, значит, кот может быть либо черным, либо рыжим, но никогда трехцветным.
- В Англии в 1716 г. у вполне здоровых людей родился совершенно здоровый мальчик Эдуард Ламберт. Но не исполнилось ему и восьми недель, как кожа его стала чернеть и утолщаться и потом покрылась грубыми наростами, вроде чешуек. "Человек-дикобраз",- прозвали его соседи. Ламберт имел шесть сыновей, и все они тоже выглядели "дикобразами". И в последующих четырех поколениях рождались "дикобразы", но вот примечательно – только мальчики, девочки были как девочки...
 В те времена появление этих несчастных приписывали колдовству. Теперь мы скажем иначе: произошла мутация гена, расположенного в Y – хромосоме.
- Глаукома (от гр. glaukoma – заболевание глаз, при котором область зрачка отсвечивает зелено-вато-голубым светом. У людей, больных глаукомой, повышается внутриглазное давление и

снижается зрение. Заболевание определяется рецессивным аллелем, расположенным в X-хромосоме.

Задачи:

- 1) Отец и сын – дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток от отца?
- 2) У человека псевдогипертрофическая мускульная дистрофия (смерть в 10-20 лет) в некоторых семьях зависит от рецессивного, сцепленного с полом гена. Болезнь зарегистрирована только у мальчиков. Почему? Если больные мальчики умирают до деторождения, то почему эта болезнь не элиминируется из популяции?
- 3) Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается у людей как рецессивный, сцепленный с X – хромосомой признак. Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

ПРИЛОЖЕНИЕ 8

Ролевая игра по теме: "Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование".

История "Мышки".

Мышиный король Маус – 16 решил жениться. Ему очень приглянулась дочь властелина соседнего мышиного королевства прекрасная принцесса Альба.

Действие 1

(Сад около норки Альбы и ее родителей).

Король: Милая Альба, ты прекрасна, как дыхание весны. Ты белоснежна, добра и благородна. Дорогая Альба, позволь мне стать твоей тенью, будь моей женой. Пусть я не очень красив и слегка желтовата моя шкурка, но в нашем королевском роду вот уже 35 поколений не было ни одной мыши другого цвета.

Альба: Дорогой Маус, я так польщена Вашим предложением, я – тоже не серость: и в нашем королевском роду на протяжении 20 поколений все мыши были белы, как снег. Я согласна стать Вашей женой. Пусть у нас будет много детей, самых высоких королевских кровей, умных, как Ты, и красивых, как все мои родственники.

Король: Так не будем терять времени – немедленно поехали в дворец!

Маус – 16 женился на принцессе Альбе и через полгода у них родилась долгожданная дочь.

Действие 2

(Дворец Мауса – 16, спальня королевы).

Альба: О, мой супруг, я не знаю почему, но наша дочь родилась вся серая. Я хочу назвать ее Мышкой.

Король: Что!?! Как ты могла! С кем это ты связалась? Так-то ты ответила на мою любовь!!!
Вон из дворца! Отдай своего ублюдка кормилице!

Альба: Поверь, я не повинна!

Король: Катись к черту!

Королева уехала к своим родителям, а Мышка осталась жить во дворце Мауса – 16. Прошел год.

Действие 3

(Тронный зал в королевском дворце. Маус – 16 призвал к себе придворного конюха).

Конюх: Чем могу служить, Ваше Величество? Пусть я и серый, но в конюшне у меня все блестит.

Король: Я решил тебя облагодетельствовать. За твою верную службу и в память твоего деда я решил выдать за тебя свою единственную дочь Мышку.

Конюх: Рад стараться, Ваше Величество, а принцессу мне и даром не надо, свои стойла я и так уберу!

возьмешь – отрублю голову, несмотря на все заслуги твоего деда.

Конюх: Голова-то дороже, ладно, так и быть, возьму. Не было и нет у нас в родне белых мышей..., а да ладно, какая она знать: серая, как и все мы. Эх, мой дед – вот это был Мыш, кофейные волосы по всему телу, стройный, смелый и очень неглупый был Мыш!!!

Король: Позвать сюда Мышку! (Мышке.) Мышка, иди сюда. Вот твой муж, изволь его любить и готовить ему еду.

Мышка: Я вся в Вашей власти, Ваше Величество. Слушаю и повинуюсь. (Плачет).

Конюх: Не плачь, моя хорошая, все будет нормально, я тебя не обижу. Мы – народ серый, не помещики какие-нибудь.

Прошло еще 7 месяцев.

Действие 4

(Спальня Его Величества, поздний вечер. Входят Король и Главный советник Мауса – 16).

Советник: Ваше Величество, Мышка родила пятерых мышат и из них два белоснежные, изумительные пушистые комочки, а третий мышонок – кофейный. Остальные, правда, серые.

Король: Да, действительно, (чесет лапкой голову) как это все по генетике-то получается... Серьезный пробел в королевском образовании... Думай, Главный советник, как это могло получиться. Может быть, я зря обидел прекрасную Альбу?

(Садится за стол и решает задачу).

Король: Фу, черт возьми! Ничего не получается!

Советник: Да Вы не волнуйтесь, ваше Величество! Завтра издадим Высочайший указ, найдем десяток генетиков – они нам все и разъяснят, а нет – отрубим им головы..

Действие 5

(Норка конюха и Мышки. В тот же вечер).

Конюх: Ну, моя милая, как наши малютки? Зря король обидел твою мать. Кофейный-то, смотри, прямо вылитый дед!!!

Мышка: Я так счастлива! Они такие замечательные! И ты нас всех любишь! Но объясни мне, пожалуйста, почему я родилась серой? Я уверена, моя мать чиста и всегда была верна королю...

Конюх: Так давай подумаем вместе... А что, если у Мауса-16 все же был ген, определяющий синтез активного фермента тирозиназы...Скорее всего, получилась так...

Эпилог

Решив генетическую задачу, конюх объяснил всю суть вопроса королю. Маус-16 искренне пожалел о своей грубости по отношению к Альбе и в тот же день поехал к ней. Он попросил у королевы прощения и они долго жили вместе, но детей почему-то у них больше не было. Теперь Вы объясните всю эту историю!