**Муниципальное бюджетное образовательное учреждение**

**общеобразовательная Гимназия № 30**

**Принята Утверждаю**

**На заседании МО Директор МБОУО Гимназия № 30**

**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (Е.А. Маслова)**

**протокол № \_\_\_\_ Приказ № \_\_\_\_ от \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Программа дополнительного образования учащихся**

**«Генетика человека» (35 часов)**

**Срок реализации – 1 год**

**Возраст учащихся – 16-17 лет**

 **Автор-составитель:**

 **учитель биологии**

 **высшей категории**

 **Ивакина Ирина Владимировна**

**ИВАНОВО – 2013**

**1. Пояснительная записка**

Любое государство заинтересовано в здоровье и гармоничном развитии своих граждан. Нормальная (без патологий) генетическая программа человека является полноценной предпосылкой в отношении его всестороннего развития. Осведомленность людей в причинах и факторах, влияющих на их здоровье и жизнеспособность, повышает вероятность их выживания в условиях неблагоприятной экологической, социальной, демографической обстановки.

Данная образовательная программа предоставляет учащимся сведения о методах генетики, которые не рассматриваются в школьной программе по биологии. Получение ими знаний в этой области позволит проанализировать наследование признаков в своих семьях и составить собственную родословную. Учащиеся узнают о частных случаях биотехнологии: генной и клеточной инженерии, их значение для медицины. Данная информация расширит кругозор и позволит ориентироваться в информации естественнонаучного содержания.

Данный курс носит обучающий, развивающий и социально ориентированный характер. Он необходим для учащихся старшей ступени, так как позволит им понять причину наследственных заболеваний, заставит задуматься о своём здоровье и его сохранении. Учащиеся будут ориентированы на выбор профессии согласно жизненным ресурсам своего организма. Курс позволит показать воздействие неблагоприятной экологической обстановки на организм человека и нацелит в будущем на медико-генетическое консультирование при создании семьи с целью рождения здорового потомства. Учащихся интересуют вопросы наследования признаков у человека и причин наследственных заболеваний, с которыми они сталкиваются в жизни, но времени на эти вопросы в рамках стандарта среднего (полного) образования выделяется недостаточно.

Имеется большое количество программ курса «Генетика человека». Каждая из них содержит только часть сведений, касающихся вопросов генетики человека. В данной образовательной программе наиболее полно и всесторонне рассматриваются все вопросы, связанные с геномом человека и его изменениями под действием различных факторов, методы изучения генетики человека, наследственные паталогии и причины их возникновения, вопросы антропогенетики и евгеники; в содержании курса усилены эволюционный и экологический аспекты изучения генетики человека. Причем особое внимание уделено изучению степени влияния некоторых антропогенных факторов на генотип отдельного человека и на генофонд человечества в целом и, следовательно, на общие перспективы развития биологического вида Человек разумный.

Цель обучения: приобретение знаний в одной из наиболее актуальных областей современной биологической науки и формирование целостной картины мира с пониманием своего положения в нем.

Задачи курса:

* Освоение знаний о характере наследования признаков у человека и методах генетики человека; знакомство с достижениями генетики (биотехнологией и генной инженерией);
* Овладение умениями применять полученные знания на практике (решение генетических задач).
* Развитие интеллектуальных, творческих способностей и критического мышления в ходе проведения простейших исследований;
* Воспитание убеждённости о возможности познания законов природы и использования достижений генетики для развития цивилизации;
* Использование естественнонаучных знаний в повседневной жизни для обеспечения безопасности жизнедеятельности, охраны здоровья и окружающей среды.

Программа рассчитана на 34 часа учебного времени, по одному часу в неделю. Проведение курса планируется в течение одного учебного года в рамках платных дополнительных образовательных услуг. Данная образовательная программа создана для учащихся 16-17 лет, обучающихся в 10 классе.

Содержание данной образовательной программы включает теоретический и практический материал. В ходе теоретических занятий рассматриваются вопросы наследования генетических признаков у человека, изучаются методы генетики человека, выявляются причины наследственных болезней, определяются возможности генной инженерии и биотехнологии и способы их влияния на генетическую эволюцию человека. Практическое содержание программы – решение генетических задач, составление генетической родословной, расчёт индивидуальных генетических ресурсов. Решение генетической задачи выступает для учащихся в качестве малого самостоятельного исследования, позволяющего ощутить связь теоретических основ курса генетики с практическими проблемами, выдвигаемые жизнью.

Отчётность по выполнению задач предусматривает проверку и оценивание домашних знаний, самостоятельных работ, качества исследования родословных.

По структуре программа элективного курса носит модульный характер. Ряд вопросов, изучаемых в этом курсе, носят интегративный характер. Большую роль в усвоении играют знания, приобретенные учащимися при изучении других предметов естественнонаучного цикла (химии, физики, математики) и общественных дисциплин (географии, обществознания и права). Педагог выступает информатором только в тех случаях, когда является единственным обладателем информации. Большую часть учебного времени проводящий занятия учитель выступает как советник, консультант и наблюдатель за процессом практической работы учащихся.

Методы проведения занятий распределены на четыре группы. Это методы информационные, наглядно-иллюстративные, дискуссионные, эвристические. Предпочтение на занятиях отдаётся наглядно-иллюстративным и эвристическим методам.

Результаты изучения данного курса можно определить по таким показателям, как успешное выполнение заданий по изучению материала и успешное выполнение самостоятельных работ, способность выпускников ориентироваться в современных научных понятиях и информации для сохранения своего здоровья.

 Ожидаемые результаты реализации программы представлены в виде формирования ключевых и общепредметных компетенций учащихся.

**1.** *КЛЮЧЕВЫЕ:*

- ценностно-смысловая (вовлечение в решение нестандартных заданий, требующих применения учеником предметной логики, а не материала школьного курса);

- учебно-познавательная (проведение мини-исследований на основе изучения материала; создание проблемных ситуаций; работая над содержанием курса, составлять планы, схемы, конспекты;)

- информационная (использовать ресурсы сети Интернет, работать с учебной и научно-популярной литературой);

- компетенция личного самосовершенствования (развитие навыков самоконтроля).

**2.** *ОБЩЕПРЕДМЕТНЫЕ*

Умение устанавливать аналогии, классифицировать, выбирать основания и критерии для классификации, строить логические рассуждения и делать выводы.

**3.** *ПРЕДМЕТНЫЕ*

- овладеть основными терминами и понятиями, используемыми в генетике человека, психогенетике, медицинской и эволюционной генетике, научиться их грамотно применять;

- приобрести знания об особенностях человека как объекта генетических исследований и об основных методах изучения генетики человека; об особенностях организации наследственного аппарата соматических и половых клеток человека; о геноме человека; о различных механизмах наследования признаков у человека; о мутагенах, в том числе и антропогенного происхождения и типах мутаций, встречающихся в клетках человека; об основных видах наследственных и врожденных заболеваний и о заболеваниях с наследственной предрасположенностью; об особенностях генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков; о генетических основах антропогенеза и о перспективах эволюции человека как биологического вида с точки зрения генетики;

- приобрести и отработать умения применять знание генетических закономерностей при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида Человек разумный; давать аргументированное объяснение распространению тех или иных признаков в популяции человека; решать генетические задачи, связанные содержанием с генетикой человека; составлять генеалогические древа и анализировать по ним характер наследования того или иного признака в ряду поколений.

**2. Учебно-тематический план**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№ темы и название** | **Тема занятия** | **Количество часов** |
| **теория** | **практика** |
| 1. Введение-1 час | 1. Человек как объект генетических исследований. | 1 час |  |
| 2. Методы изучения генетики человека – 9 часов | 2. Генеалогический метод – основной метод изучения генетики человека. | 1 час |  |
| 3. Анализ родословных, методика их составления для признаков с разным типом наследования. | 0,5 часа | 0,5 часа |
| 4. Построение своего древа жизни |  | 1 час |
| 5. Близнецовый метод. | 0,5 часа | 0,5 часа |
| 6. Цитогенетические и биохимические методы | 1 час |  |
| 7. Популяционно-генетический метод (статистический). | 1 час |  |
| 8. Решение задач на популяционную генетику и закон Харди-Вайнберга в применении к популяции человека. |  | 1 час |
| 9. Модификационная изменчивость в популяции человека. Признаки с широкой и узкой нормой реакции.  | 1 час |  |
| 10. Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости. |  | 1 час |
| **Тема 3. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека - 4 часа** | 11. Хромосомный набор клеток человека. | 0,5 часа | 0,5 часа |
| 12. Геном человека. | 1 час |  |
| 13. Культура клеток и тканей. | 1 час |  |
| 14. Генная инженерия.  | 1 час |  |
| **Тема 4. Генетические основы онтогенеза человека – 3 часа** | 15. Особенности гаметогенеза и генетические аспекты эмбриогенеза человека. | 1 час |  |
| 16. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека и его нарушения. | 1 час |  |
| 17. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков | 1 час |  |
| **Тема 5. Механизм наследования различных признаков у человека – 7 часов.** | 18. Закономерности наследования признаков у человека и типы их наследования. | 1 час |  |
| 19. Решение задач на различные механизмы аутосомного наследования признаков у человека. |  | 1 час |
| 20. Признаки, сцепленные с полом, детерминированные полом, ограниченные полом. | 1 час |  |
| 21. Решение задач на признаки, сцепленные с полом у человека. |  | 1 час |
| 22. Сцепленное наследование. | 0,5 часа | 0,5 часа |
| 23. Полигенное наследование у человека | 1 час |  |
| 24. Решение задач на полигенное наследование у человека. |  | 1 час |
| **Тема 6. Основы медицинской генетики – 6 часов** | 25. Мутации, встречающиеся в клетках человека. | 1 час |  |
| 26. Наследственные заболевания. | 1 час |  |
| 27. Генеалогические древа семей с распространенными наследственными заболеваниями. |  | 1 час |
| 28. Хромосомные и геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа целых аутосом или их фрагментов и с изменением числа половых хромосом. | 0,5 часа | 0,5 часа |
| 29. Врожденные заболевания. | 1 час |  |
| 30. Болезни с наследственной предрасположенностью. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. | 1 час |  |
| **Тема 7. Эволюционная генетика человека – 3 часа** | 31. Генетические основы антропогенеза. | 1 час |  |
| 32. Дарвинизм и расовая иерархия. | 1 час |  |
| 33. Евгеника и проблемы клонирования человека. | 1 час |  |
| 34. **Итоговая конференция с защитой рефератов – 1 час.** |

**3. Содержание программы**

34 часа (1 час в неделю)

**Тема 1. Введение (1 час).**

Человек как объект генетических исследований. Сложность и необходимость изучения генетики человека.

**Тема 2. Методы изучения генетики человека (9 часов).**

Генеалогический метод – основной метод изучения генетики человека. Основная символика, принятая для построения древа жизни человека. Некоторые ресурсы, используемые для построения древа жизни человека.

Анализ родословных, методика их составления для признаков с разным типом наследования. *П.р. Анализ родословных.*

*П.р. Построение своего древа жизни.*

Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность признаков у близнецов. Изучение степени влияния наследственных задатков и среды на формирование тех или иных признаков у человека. *П.р. Влияние среды на проявление признаков у однояйцевых и разнояйцевых близнецов.*

Цитогенетические методы: простое культивирование соматических клеток, гибридизация, клонирование, селекция соматических клеток. Биохимические методы. Медико – генетическое консультирование. Значение медико – генетическое консультирования для профилактики наследственных заболеваний, вызванных мутацией генов.

Популяционно-генетический метод (статистический). Генетика популяции человека. Насыщенность популяции мутациями, их частота и распространение. Принципы равновесия мутационного процесса и естественного отбора в популяции человека. Изоляты и инбридинг. Балансированный наследственный полиморфизм: геногеография групп крови, аномальных гемоглобинов.

*П.р. Решение задач на популяционную генетику и закон Харди-Вайнберга в применении к популяции человека.*

Модификационная изменчивость в популяции человека. Признаки с широкой и узкой нормой реакции.

*П.р. Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости (на примере произвольно выбранных количественных признаков человека).*

**Тема 3. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека (4 часа)**

Хромосомный набор клеток человека. Кариотип. Типы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы. Идиограмма хромосомного набора клеток человека. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин. *П.р. Изучение хромосомных карт человека и групп сцепления.*

Геном человека. Явление доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования. Экспрессивность и пенентрантность отдельных генов. Международный проект «Геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты.

 Культура клеток и тканей. Медико- генетическое консультирование в дородовой диагностике. Пренатальная диагностика.

Генная инженерия: сущность и значение для лечения наследственных заболеваний. Методы генной инженерии: рестрикция, легирование, трансформация, скрининг. Перспективы генной инженерии, направления её прикладных исследований. Этические и нравственные аспекты генной инженерии. Генная инженерия и рак. Причины онкологических заболеваний. Две теории происхождения раковых заболеваний. Мутагенная теория рака. Вирусогенетическая теория рака. Значение генной инженерии для лечения рака.

**Тема 4. Генетические основы онтогенеза человека – 3 часа**

 Особенности гаметогенеза человека. Строение яйцеклетки и сперматозоида человека, их генетический аппарат. Генетический смысл процесса оплодотворения. Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза. Гены и дифференцировка клеток. Детерминация и индукция. Клональная гипотеза цитодифференцировки. Роль генов в морфогенезе. Депрессия генов в ходе онтогенеза.

 Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты, синдром Морриса, трансвестизм).

 Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков – склонностей, способностей, таланта. Общая и специальная одаренность.

**Тема 5. Механизм наследования различных признаков у человека – 7 часов**

 Закономерности наследования признаков у человека и типы их наследования – аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный. Полное и неполное доминирование.

Моно-, ди- и полигибридное скрещивание.

 *П.р. Решение задач на различные механизмы аутосомного наследования признаков у человека. Некоторые общие методические рекомендации к решению задач по генетике.*

 Признаки, сцепленные с полом, детерминированные полом, ограниченные полом.

 П.р. *Решение задач на признаки, сцепленные с полом у человека.*

 Сцепленное наследование. Кроссинговер, его роль в обогащении наследственного аппарата клеток. *П.Р. Решение задач на наследование сцепленных признаков у человека.*

 Полигенное наследование у человека: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие генов.

 *П.Р. Решение задач на полигенное наследование у человека.*

**Тема 6. Основы медицинской генетики – 6 часов**

 Мутации, встречающиеся в клетках человека. Основные группы мутагенов: физические, химические, биологические. Принципы классификации мутаций. Основные группы мутаций, встречающиеся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полулетальные, нейтральные; генные и точковые; хромосомные и геномные.

 Наследственные заболевания. Моногенные заболевания, наследуемые как аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, галактоземия), аутосомно-доминантные (ахондроплазия, полидактилия), сцепленные с Х-хромосомой рецессивные (дальтонизм, гемофилия), сцепленные с Х-хромосомой доминантные (коричневая окраска эмали зубов, рахит витамин Д-резистентный), сцепленные с Y-хромососой (раннее облысение, ихтиозис).

 *П.р. Генеалогические древа семей с распространенными наследственными заболеваниями.*

 Хромосомные и геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа целых аутосом или их фрагментов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса) и с изменением числа половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, Кляйнфельтера). *П.р. Мутационная изменчивость хромосомного набора человека.*

 Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические терратогены. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина и других составляющих табака, а также продуктов его горения, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.

 Болезни с наследственной предрасположенностью: ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, бронхиальная астма, шизофрения), особенности их проявления и профилактика. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.

**Тема 7. Эволюционная генетика человека – 3 часа.**

Человек, шимпанзе и их предки. Биологическая и социальная эволюция человека. Генетическое родство человека и шимпанзе. Сходство хромосомных наборов и их отличие. Сходство белкового состава клеток. Предки человека и человекообразных обезьян. Влияние генетических и социальных факторов на формирование личности человека.

Дарвинизм и расовая иерархия. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас. Однородное распределение генетического разнообразия. Незначительная роль естественного отбора в генетической дифференциации популяций. Человек разумный как единственный полиморфический вид. Несостоятельность социального дарвинизма и расизма.

Евгеника. Клонирование человека: морально-этический и научный аспект проблемы.

**Итоговая конференция с защитой рефератов – 1 час.**

**4. Методическое обеспечение программы.**

***4.1. Список тем рефератов для зачетного занятия.***

1. Генная инженерия и решение проблемы рака.

2. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы.

3. Наследуется ли рак у человека?

4. Дети – «маугли».

5. Генная терапия.

6. Мутагены антропогенного происхождения.

7. Родословные древа известных людей.

8. Близнецы как биологическое явление.

9. Международный проект «Геном человека».

10. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней.

***4.2. Методические рекомендации к практическим работам.***

*П.р. занятие 3.*

1. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая - здорового сына. Дед и бабка со стороны отца здоровы. Сестра бабки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

2. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители пробанда, его брат и сестра – здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки – сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположенность к болезни?

3. Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабки по отцовской линии. Сама бабка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

4. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое, прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – здоровы. Брат мужа и две сестры жен здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабка была здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тетки, двоюродный брат, дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.

б) Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезни?

5. Составьте родословную семьи со случаем врожденной катаракты. Пробанд - мужчина, страдающий катарактой, которая была также у матери и деда по материнской линии. Дядя, тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабка со стороны отца – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

а) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

6. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд – больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите гетерозиготных членов родословной.

*П.р. 5.*

1. В паре близнецов один был мальчик, другой девочка. Как называют таких близнецов? Почему в данном случае оказалось возможным рождение мальчика и девочки?

2. У однояйцевых и двуяйцевых близнецов с врожденным вывихом бедра конкордантность составила соответственно 51,3 и 5,4%. свидетельствуют ли эти данные о наследственной обусловленности признака, если различия статистически достоверны?

3. В Дании составлен регистр заболеваний близнецов, родившихся в период с 1870 по 1970 г. В одной из публикаций приведены данные по 10 тысячам пар близнецов. Из них инфаркт миокарда наблюдали у 352 пар. Конкордантность по этой патологии составила для однояйцевых близнецов 41,5% , а для двуяйцевых - только 20% (различия статистически достоверны). Можно ли на основании приведенных данных сделать вывод о генетической предрасположенности к инфаркту миокарда?

4. Частота заболевания корью в группе монозиготных близнецов составляет 98%, а в группе дизиготных близнецов 94%. Определите какова роль наследственности и факторов среды в развитии данного признака?

5. Считается, что 40 - 45% населения земного шара страдает астигматизмом - нарушением зрения, требующим оптической коррекции. Устойчивое нарушение сумеречного зрения - куриная слепота, как и астигматизм, является аутосомно-доминантным признаком. У супругов, которые страдают обоими заболеваниями, родилось двое близнецов с нормальным зрением. Приведите доводы в пользу однояйцевости этих близнецов. 168. Вследствие нарушения распределения хромосом в митозе во время одного из первых делений дробления могут появиться клоны клеток с различным числом хромосом. Если после ранней ошибки в митотическом распределении зарождаются однояйцевые близнецы, будут ли они различаться по своему хромосомному набору? Объясните дискордантность однояйцевых близнецов по синдрому Шерешевского-Тернера. Каковы их кариотипы, если оба близнеца: а) девочки; б) мальчики?

*- Пр. занятие 8.*

1. Альбинизм общий наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000 (А. Мюнтцинг; 1967; К. Штерн, 1965). Вычислите количество гетерозигот в популяции.

2. Алькаптонурия наследуется как аутосомный рецес­сивный признак. Заболевание встречается с частотой 1:100000 <В. П. Эфроимсон, 1968). Вычислите количество гетерозигот в популяции.

3. Глухонемота связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомнo-рецессивное. Средняя частота заболевания колеблется по разным странам. Для европейских стран она равна приблизительно 2:10000. Определите возможное число гетерозиготных по глухоте людей в районе, включающем 8 000 000 жителей.

4. Одна из форм фруктозурии проявляется субклинически. Дефекты обмена снижаются при исключении фруктозы из пищи. Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно и встречается с частотой 7:1000 000. Определите число гетерозигот в популяции.

 *Пр. занятие 19.*

1. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми.

а) Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех троих членов семьи.

б) У голубоглазой и близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родился кареглазый близорукий ребенок. Можно ли установить генотипы родителей?

в) Голубоглазый близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака - кареглазый близорукий. Установить генотипы родителей и детей, если второй ребенок голубоглазый и близорукий.

2. У одной из сестер-близнецов с III группой крови наблюдался признак матери - врожденное отсутствие резцов. У второй сестры аномалия развития зубов отсутствовала, группа ее крови - II. У обоих родителей была IV группа крови. Относятся сестры к однояйцевым близнецам или разнояйцевым близнецам? Определить генотипы членов семьи.

3. У человека ген полидактилии доминирует над нормаль­ным строением кисти.

а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии? У человека ген, вызывающий одну из форм наслед­ственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нор­мального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

 4. Гипофосфатемия наследуется как аутосомный рецес­сивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?

5. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй – Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный приз­нак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 – 5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

6. Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека наследуются как аутосомно-рецессивные, не сцепленные между собой признак. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти тоже может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по всем трем парам генов? Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из супругов страдает катарактой и глухонемотой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием клыков и резцов верхней челюсти?

7. Мужчина гетерозиготен по рецессивному сублетальному гену ихтиоза. Его жена не является гетерозиготным носителем ихтиоза, но гетерозиготна по гену амавротической идиотии. Какова вероятность заболевания их будущих детей?

 *- П.р. 21.*

1. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь; б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника; в) еще нор­мальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

2. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей пере­дается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.

а)Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность того, что дети or этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

б) Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

3. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой.

Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

4. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой сле­потой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющее нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомно-доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с Х-хромосомой?

5. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме другой в Х-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следую­щего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с Х-хромосомой, а темные зубы отца — аутосомным геном по которому он гетерозиготен.

6. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супру­гой пары, нормальной по этим двум признакам, родился с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье явятся также обе аномалии одновременно?

7. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, .нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились сын глухой и дальтоник и дочь - дальтоник, но с хорошим слухом.

Определите вероятность рождения в этой семье дочери обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм - Х-сцепленный признак, а глухота – аутосомный.

 *П.р. 22.*

1. У человека локус резус - фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 3 морганид. Резус-положительность и эллиптоцитоз определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз - от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

2. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него находится локус групп крови по системе АВО. Один из супругов имеет II группу крови, другой - III. Тот, у которого II группа крови, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с I группой крови и не имел этих аномалий, а мать - с IV группой крови имела оба дефекта. Супруг, имеющий III группу крови, нормален в отношении гена дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обеим парам анализируемых генов. Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки, и возможные группы крови их.

 *П.р. 24.*

1. От брака негров и белых рождаются мулаты. Анализ потомства большого числа браков между мулатами дал расщепление 1 : 4 : 6 : 4 : 1. Среди потомков были черные, белые, мулаты, а также темные и светлые мулаты. Объясните результаты, определите количество генов, обуславливающих окраску кожи, характер их взаимодействия и генотипы родителей и потомков.

2.Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см., самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см. а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста. б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. Определите рост их детей.

3. Можно допустить, что у человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами независимо расщепляющихся генов: ВВСС - черная кожа, ввсс - белая. Любые три доминантных аллеля дают темную и один - светлую кожу. Укажите, каковы генотипы следующих родителей: а) оба смуглые и имеют одного ребенка черного, другого - белого; б) оба черные и имеют белого ребенка; в) оба смуглые и имеют смуглых детей; г) один смуглый, другой светлый, 1/8 детей темных, 1/8 белых, 3/8 смуглых, 3/8 светлых.

4. Могут ли два светлокожих негра иметь детей более темных, чем они сами? или более светлых? Почему?

5. От брака между двумя наследственно глухонемыми иногда рождаются дети двух типов – нормально слышащие и глухонемые. Как это объяснить?

6. У человека врожденная глухота может определяться генами d и е. Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей(DЕ). Определите генотипы родителей в следующих двух семьях: а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

7. В браке двух нормальных людей появился глухонемой ребенок-альбинос. Объясните, почему это могло произойти, и напишите генотипы родителей и ребенка.

8. Так называемый бомбейский феномен состоит в том, что в семье, где отец имел 1 группу крови, а мать - III, родилась девочка с I группой. Она вышла замуж за мужчину со II группой крови, и у них родились две девочки: первая- с IV, вторая - с I группой крови. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови от матери с I группой крови вызвало недоумение. Однако в литературе было описано еще несколько подобных случаев. Некоторые генетики склонны объяснить это явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих группу крови А и В. Принимая эту гипотезу: установите вероятные генотипы всех трех поколений, описанных в задаче.

 *П.р. 27.*

1. По родословной, представленной на рисунке, определите характер наследования признака и вероятность рождения больного ребенка в семье 3 (9-10)?



2. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если он женится на женщине с генотипом как и у его родной сестры?



3. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье, если мужчина - II, 2 женится на женщине, имеющей генотип как и его мать?



4. У здоровой интеллигентной пары, Джорджа и Мэрион родился ребенок с амавротической идиотией. Эта детская болезнь зависит от нарушения химического состава клеток мозга, приводящего к слепоте, умственной дегенерации и смерти в раннем возрасте. Болезнь вызывается редко встречающимся рецессивным геном. Родители ребенка хотят знать, какова вероятность того, что их любой следующий ребенок будет поражен той же болезнью. Одновременно Джордж желает посоветоваться относительно двух предполагаемых браков: его брат Бернард собирается жениться на сестре Мэрион, а его младший брат, кото-рый учился за границей, хочет жениться на студентке. Джордж стремится убе-речь своих братьев от постигшего его самого несчастья - рождения больного ребенка. Он составил родословную своих близких родственников (рис. 10) и просит генетика дать ему ответ. Что следует ответить Джорджу?



 

5. **Литература**

1. Антропология: Учеб. для студ. высш. учеб. завед. - М.:ВЛАДОС, 2003.

2. Бадалян Л.О., Таболин В.А., Вельтищев Ю.Е. Наследственные болезни у детей. - М.: Медицина,1971.

3. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике). - М. Триада- Х, 2004.

 4. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. - М.: Медицина, 1984.

5. Бочков Н.П., Асанов А.Ю. и др. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2001.

6. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. – М.: Просвещение, 1972.

7. Горбунова В.Ю., Барыкина О.С., Насырова З.З. Алгоритмы решения задач по генетике и молекулярной биологии. – Уфа, 1996.

8. Дубинин Л.Б. Горизонты генетики. – М.: Просвещение, 1970.

9. Дубинин Н.П. Новое в современной генетике. – М.: Наука. 1986.

10. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы общей и медицинской генетики: учеб. пособие. – Минск: Высшая школа, 1998.

11. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. – М.: Высшая школа, 1989.

12. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. – М.: Практика, 1996.

13. Максимова Н.П. Генетика: курс лекций. Ч. 2: Хромосомная теория наследственности. – Минск: Изд-во БГУ, 2011.

14. Максимова Н.П. Молекулярная генетика: сборник заданий и тестов по молекулярной генетике. – Минск: Изд-во БГУ, 2003.

15. Медведева А.А. Как решать задачи по генетике. М.: Вентана-Граф, 2013.

16. Орехова В.А. и др. Медицинская генетика. Минск: Вышэйшая школа, 1997.

17. Орлова Н.Н., Глазер В.М., Ким А.И. и др. Сборник задач по общей генетике. – М.: Изд-во МГУ, 2000.

18. Песецкая Л.Н., Гончаренко Г.Г., Острейко Н.Н. Сборник задач по генетике: учеб. – метод. пособие. – Гомель. 2001.

19. Проблемы эволюции человека и его рас: Сборник. М.: Наука, 1968.

20. Сойфер С.Г. Международный проект «геном человека» //Соросовский образовательный журнал. 1996. № 12. с. 4-12.

21. Темин П.А., Казанцева Л.З. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей .- М.: Медицина.- 2001.

22. Трошин В.М., Радаева Т.М. Медицинская генетика.- Нижний Новгород, 1992.

23. Фоули Р. Еще один неповторимый вид: Экологические аспекты эволюции человека. М.: Мир, 1990.

24. Хелевин Н.В.,Лобанов А.М.,Колесова О.Ф. Задачник по общей и медицинской генетике. – М.: Высшая школа, 1984.

25. Шевченко В.А. Генетика человека: Учеб. пособие для вузов. М.: ВЛАДОС, 2002.