

Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение  
«Столбищенская средняя общеобразовательная школа  
имени Героя Советского Союза Алексея Петровича Малышева»  
Лайшевского муниципального района Республики Татарстан

«Рассмотрено»: Руководитель МО _____ Кореева Е. А. « 28 » августа 2023 г.	«Согласовано»: зам. директора по УР МБОУ «Столбищенская СОШ имени А.П.Малышева» _____ Давлетшина Е. Н. « 28 » августа 2023 г.	«Утверждено»: Директор МБОУ «Столбищенская СОШ имени А.П.Малышева» _____ Романова И.Ю. приказ № 139-ОД от «29» августа 2023г.
--	--	---

Рабочая программа элективного курса  
**«Генетика человека»**  
по биологии 11 класс  
Марьиной Натальи Николаевны,  
учителя биологии  
МБОУ «Столбищенская средняя общеобразовательная школа имени Героя  
Советского Союза Алексея Петровича Малышева» Лайшевского  
муниципального района Республики Татарстан

2023- 2024учебный год

Антропогенетика является частью общей генетики, главными объектами исследования которой являются человек и популяции человека. Она изучает генетические основы уникальности, неповторимости каждого человека, его морфофизиологического и психологического облика, а также генетические процессы, проходящие в человеческих популяциях, обусловливающие их различия и особенности.

Предлагаемый элективный курс дает представление о строении и функционировании генома человека, о механизмах наследования потомством генетической программы родителей, о реализации наследственной программы в процессе индивидуального развития, о роли среды в формировании фенотипа человека, об изменениях наследственного материала и их последствиях, о естественных защитных механизмах поддержания целостности генома, о современных методах изучения нормального или нарушенного генома человека, о новейших геномных и клеточных технологиях по выявлению и коррекции измененных нуклеотидных последовательностей в ДНК.

Предлагаемый курс является логическим дополнением разделов «Основные закономерности наследственности и изменчивости», «Генетические основы индивидуального развития» и «Генетика человека» общеобразовательной школьной программы. Он рассчитан на учащихся 11 классов, знакомых с основными понятиями и закономерностями общей генетики и индивидуального развития организмов.

Освоение данного курса позволит школьникам участвовать в олимпиадах разного уровня, успешно сдать ЕГЭ и вступительные экзамены в вузы медико-биологического профиля. Мы надеемся, что предлагаемая программа вызовет интерес не только у учащихся классов естественнонаучного профиля, но и у всех учеников общеобразовательной школы, поможет им бережно, биологически обоснованно относиться к собственному здоровью и окружающей среде, соблюдать нравственные и этические нормы поведения, а также понять важность сохранения любых, больших и малых, популяций человека как необходимого условия поддержания целостности вида *Homo sapiens*.

## Пояснительная записка

Развитие генетики человека с момента выделения ее из общей генетики шло по пути выявления наследственной природы нормальных признаков и отдельных болезней человека, а также демонстрации приложимости к человеку законов Менделя и хромосомной теории наследственности. За последние 20 лет в генетике произошел бурный прорыв, основные направления исследований сместились в область молекулярных основ строения и функционирования генома человека. Разработаны современные генотехнологии, позволяющие расшифровывать последовательности нуклеотидов ДНК человека, идентифицировать отдельные гены, картировать хромосомы, выделять, клонировать и многократно синтезировать фрагменты ДНК, выявлять участие отдельных генов в наследственных болезнях человека.

Сформировалась новая дисциплина — геномика, объектами изучения которой стали не только геном человека, но и геномы вирусов, растений, животных и микроорганизмов, важных для сохранения здоровья человека и его жизнеобеспечения.

В ближайшее время ожидается завершение проекта по расшифровке геномов более 100 видов организмов, среди которых возбудители опасных болезней и их переносчики. Это открывает большие перспективы в разработке эффективных мер борьбы и профилактики с данными инфекциями и инвазиями. Разработаны проекты по анализу геномов растений, направленные на изучение генов, контролирующих их рост, плодовитость, устойчивость к средовым факторам, а также на «конструирование» трансгенных растений с необычными свойствами, например сорта риса, производящего провитамин А, картофеля, устойчивого к колорадскому жуку. Создание трансгенных растений позволит решить продовольственную проблему человечества на фоне прогрессирующего снижения продуктивности биосфера.

Ученые-генетики учитывают определенную степень ответственности при работе с ДНК человека и использовании клеточных технологий, а также возможность нарушения этических, моральных и правовых норм человека. Они руководствуются основными положениями биоэтики, проблемы которой находятся в центре внимания ВОЗ и Международных комитетов по биоэтике при Совете Европы и ЮНЕСКО. Согласно постулатам биоэтики использование ДНК и клеток человека строго регламентируется согласием доноров, а вмешательство в наследственный материал не должно нарушать физическое, психическое, эмоциональное здоровье человека. Изложенное показывает необходимость привлечения внимания школьников к более детальному изучению генетики человека, чем это предусмотрено общеобразовательной программой. Предлагаемый курс способен удовлетворить стремление учащихся профильных классов в познании главных проблем антропогенетики, а также расширить представление всех школьников о генетических основах развития и жизнедеятельности человека.

### **Цели курса**

Расширить и углубить знания учащихся в области генетических закономерностей, проходящих в онтогенезе каждого индивидуума и в популяциях человека.

Сформировать у учеников представление о современном состоянии антропогенетики и перспективах ее развития.

### **Задачи курса**

Показать особенности человека как объекта генетических исследований. Осветить моральные, нравственные, медицинские и юридические аспекты работы с ДНК и клеточным материалом человека.

Раскрыть генетические основы гаметогенеза и оплодотворения. Ознакомить с главными проблемами в репродукции человека и их возможными решениями.

Объяснить хромосомные и генетические механизмы дифференцировки пола у человека. Дать представление о механизмах регуляции эмбриогенеза, клеточных механизмах формирования органов, критических периодах, влиянии различных факторов на эмбриональное развитие человека.

Показать роли генотипа и средовых факторов в формировании фенотипа человека.

Раскрыть роль мутагенных факторов в формировании различных наследственных и ненаследственных аномальных признаков у человека. Объяснить значение механизмов, поддерживающих целостность его генотипа.

Дать представление о возможностях классических и новейших методов, используемых в антропогенетике, роли дородовой и послеродовой диагностики наследственных аномалий у человека.

Расширить и углубить знания о генетических процессах, проходящих в популяциях человека.

Раскрыть роль социальной сущности человека в поддержании и нарушении генетического гомеостаза в его популяциях.

Изменить представление о неизбежности развития наследственных болезней. Показать перспективы нового направления — генотерапии в их лечении.

### **Формы организации обучения**

- Лекции.
- Решение задач.
- Семинары.
- Самостоятельная работа с рекомендуемой литературой и интернет-сайтами.
- Конференции, заслушивание и обсуждение докладов.

## **Основные требования к знаниям и умениям**

**Учащиеся должны знать:**

- основные понятия, термины, обозначения, используемые в генетике человека;
- генетические основы, гаметогенеза и оплодотворения у человека;
- главные клеточные механизмы эмбриогенеза, их роль в формировании органов человека;
- генетические механизмы регуляции эмбриогенеза человека, влияние тератогенных факторов в критические периоды эмбрионального развития;
- особенности наследования различных признаков человека: моногенных, полигенных, мультифакториальных, независимо и сцепленно наследуемых, аутосомных и сцепленных с полом;
- роли генотипа и средовых факторов в формировании фенотипа человека;
- о значении различных средовых факторов, вызывающих отклонения в нормальном онтогенетическом развитии человека;
- о необходимости детального изучения генома человека с помощью современных методов с целью выявления молекулярных механизмов его функционирования и возможных вмешательствах при их нарушении;
- о современных методах изучения генома человека;
- о возможностях медицинской генетики в области лечения и профилактики наследственных болезней;
- о генетической структуре популяций человека;
- об общих принципах функционирования геномов человека и других организмов.

**Учащиеся должны уметь:**

- определять количество классов гамет у родителей разной степени гибридности при анализе одной или нескольких пар генов;
- рассчитывать вероятность формирования генотипов и фенотипов у разных родительских пар с учетом пенетрантности генов;
- решать генетические задачи на разные типы наследования признаков у человека; составлять и анализировать родословные человека;
- рассчитывать генетическую структуру популяций;
- определять отдельные хромосомные аномалии на идиограммах;
- использовать вариационно-статистический метод в определении модификационной изменчивости отдельных признаков у человека;
- рассчитывать коэффициент нормальных и аномальных признаков человека по данным их конкордантности в группах однояйцевых и разнояйцевых близнецов.

### **Примерные темы семинарских занятий и рефератов**

1. Проблемы прогенеза. «Дети из пробирки», суррогатные матери.
2. Стволовые клетки: моральные, нравственные, медицинские и юридические проблемы их использования в лечении различных болезней человека.
3. Тератогенные факторы и тератогенез. Алкоголь, наркотики как тератогенные факторы.
4. Генетические основы определения пола у человека. Возможные нарушения.
5. Модификации и морфозы у человека. Роль среды в их формировании.
6. Мутагены и канцерогены. Естественные антимутагенные механизмы человека и искусственные защитные мероприятия.
7. Наследственные аномалии человека, обусловленные генными, хромосомными или геномными мутациями.
8. Геномика и геномные технологии. Проект «Геном человека» 2001 года.
9. Цитоплазматическая наследственность у человека. Геном митохондрий, митохонд – риальные болезни.
- 10.Факторы, поддерживающие и нарушающие генетическое равновесие в популяциях человека.
11. Современные методы, используемые в антропогенетике.

12. Генетические основы клонирования растений и животных. Возможно ли клонирование человека?
13. Трансгенные растения, их влияние на здоровье человека.
14. «Молекулярное протезирование» как способ лечения наследственных аномалий человека.

## Содержание курса *Общее количество часов -17*

### ***Введение (1ч)***

Становление антропогенетики как науки. Борьба двух концепций: биометрической Гальтона и генетической Менделя в объяснении наследования биохимических, морфологических и психологических признаков человека. Утверждение менделевского подхода, доказательство наследования эритроцитарных белков АВ и других признаков согласно представлениям об их генетической обусловленности. Рождение и развитие цитогенетики человека. Изучение кариотипа человека в норме и при наследственных синдромах, индивидуализация хромосом.

Развитие молекулярной генетики. Использование современных молекулярных технологий в изучении строения и функционирования генома человека. Формирование самостоятельных научных дисциплин геномики, протеомики, транскриптомики. Проект «Геном человека»: цели, задачи, завершение. Выделение раздела биоэтики в связи с молекулярно\_биологическими работами с ДНК человека и вмешательством в его геном. Перспективы в лечении наследственных болезней с помощью современных генотехнологий.

Разделы антропогенетики: формальная генетика человека, онтогенетика, иммуногенетика человека, медицинская генетика, психогенетика, популяционная генетика, молекулярная генетика человека, экологическая генетика.

### ***Генетические основы онтогенеза (3 ч)***

Прогенез. Особенности сперматогенеза и овогенеза у человека. Знание этих особенностей для здоровья будущего потомства. Оплодотворение у человека. Наружная и внутренняя фазы, акросомальная и кортикалная реакции; генетические процессы в разных фазах оплодотворения. Проблемы репродукции человека. Экстракорпоральное оплодотворение, суррогатные матери.

Основные стадии эмбриогенеза. Критические периоды в эмбриогенезе. Клеточные процессы эмбриогенеза, их нарушения и возможные последствия.

Тератогенные факторы и тератогенезы. Тотипотентные и унипотентные клетки. Стволовые клетки, их роль в онтогенезе. Моральные, этические, юридические и медицинские проблемы использования стволовых клеток в лечении болезней человека.

Предопределение (детерминация) развития структур эмбриона. Эмбриональная регуляция, ее значение в поддержании нормального течения эмбриогенеза и в развитии монозиготных близнецов. Генетический контроль эмбриогенеза. Дерепрессия и репрессия генов. Дифференцировка клеток. Генетические основы эмбриональной индукции и гормональной регуляции. Компенсация дозы генов.

Основные периоды постнатального периода человека. Хрологический и биологический возраст.

Главные процессы постнатального онтогенеза: рост и развитие организма, клеточные механизмы, обеспечивающие их. Критические периоды постнатального онтогенеза. Факторы, поддерживающие генетический гомеостаз в постэмбриональном развитии человека. Репарация ДНК.

Старость как этап онтогенеза. Гипотезы старения, связанные с изменением наследственной информации. Проблемы долголетия, роль средовых и социальных факторов в продолжительности жизни.

### ***Геном, генотип, кариотип человека (2 ч)***

Особенности генома человека. Программа «Геном человека» 2001 года, ее цели, задачи, результаты. Генотип человека. Проявления взаимодействий аллельных и неаллельных генов у человека.

Плейотропия и множественный аллелизм. Летальное действие генов. Аллельное исключение. Половой хроматин. Кариотип человека. Аутосомы и половые хромосомы. Гомосомы и гетеросомы человека. Хромосомный механизм определения пола.

Генный контроль первичной и вторичной дифференцировки пола у человека. Нарушение генетического механизма дифференцировки пола. Геном митохондрий человека и контролируемые им признаки.

Решение задач на разные виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов, летальный эффект, плейотропию, множественный аллелизм.

Решение задач на определение классов гамет, вариантов генотипов и фенотипов в браках людей разной степени гибридности.

### ***Наследование нормальных и аномальных признаков у человека (2 ч)***

Моногенные, полигенные и мультифакториальные признаки человека. Особенности их наследования. Качественные и количественные признаки человека. Положительная и отрицательная трансгрессия при наследовании количественных признаков. Особенности наследования психических признаков у человека. Типы наследования признаков у человека: независимое и сцепленное наследование, аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом, зависимое от пола, ограниченное полом. Наследование признаков, контролируемых генами митохондрий.

Решение задач на разные типы наследования признаков у человека.

### ***Фенотип человека - реализация генотипа в конкретных условиях среды (2 ч)***

Молекулярные основы реализации генов, формирование фенотипа человека. Роль средовых факторов в формировании нормальных и аномальных признаков у человека. Случайная и модификационная изменчивость у человека. Модификации и морфизмы. Обогащенная и обедненная среда в формировании психических особенностей человека. Роль социальных факторов в формировании личностных качеств. Пенетрантность и экспрессивность генов. Вариационно-статистический метод в изучении фенотипической изменчивости у человека. Роль комбинативной и мутационной изменчивости в формировании фенотипической и генотипической индивидуальностей человека. Мутагены, канцерогены, тератогены и вызываемые ими отклонения от нормы. Генные, хромосомные и геномные мутации человека, механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Особенности синдромов, связанных с нарушением аутосом и половых хромосом. Решение задач на комбинативную изменчивость, пенетрантность генов. Использование вариационно-статистического метода в изучении модификационной изменчивости у учащихся (например, температура тела, частота пульса, периодически измеряемые на протяжении 3 суток).

### ***Человек как объект генетических исследований (3 ч)***

Особенности человека как объекта генетических исследований. Генеалогический метод, его возможности и трудности использования. Клинико-генеалогический метод в медицинской практике. Близнецовый метод, его роль в практическом изучении нормальных и аномальных признаков человека. Коэффициент наследуемости (Хольцингера). Варианты близнецового метода, используемые в психогенетике.

Основные принципы представления нормального кариотипа человека. Методы кариотипирования. Центральный индекс. Группы хромосом. Цитологический метод, дифференциальная окраска хромосом. Молекулярноцитологический метод (гибридизация хромосом с ДНК\_зондами, меченными флюоресцирующими веществами). Возможности

метода в анализе нормального и аномального кариотипа человека. Значение метода в пренатальной диагностике наследственных болезней. Биохимические методы в антропогенетике. Возможности метода в диагностике молекулярных болезней обмена и ферментопатий. Антропогенетический метод — дерматоглифика, значение метода в диагностике отдельных наследственных заболеваний. Иммуногенетический метод, его роль в установлении родительских прав и в трансплантации органов и тканей. Метод гибридизации соматических клеток, его сущность и возможности в составлении хромосомных карт человека. Биологическое и математическое моделирование. Значение закона гомологических рядов Н. И. Вавилова в биологическом моделировании.

Современные молекулярные методы генетики. Особенности работы с ДНК человека. ПЦР, ее сущность, использование в биологических исследованиях, медицинской и криминалистической практике. Секвенирование — определение нуклеотидных последовательностей фрагментов ДНК. Картрирование генома. Физические и генетические карты хромосом.

### ***Основы популяционной генетики человека (1 ч)***

Особенности больших и малых популяций человека. Генетическая структура популяций. Факторы, поддерживающие и нарушающие генетическое равновесие в популяциях человека, их социальная обусловленность: мутационный процесс, миграции, образование гибридных популяций, изоляция, дрейф генов, эффект основателя. Особенность действия естественного отбора в популяциях человека. Системы браков в популяциях человека: неизбирательные, положительные и отрицательные ассортативные, близкородственные.

Последствия кровнородственных браков и инцеста. Коэффициент инбридинга. Полиморфизм и генетический груз в отдельных популяциях человека. Значение полиморфизма в адаптациях популяций к средовым факторам. Использование знаний о генетических особенностях популяций в медицинской практике. Решение задач на закон Харди — Вайнберга и определение вероятности проявления признака в кровнородственных браках с учетом коэффициента инбридинга.

### ***Основы медицинской генетики человека (2 ч)***

Наследственные болезни человека: моногенные (менделирующие) болезни, хромосомные синдромы, мультифакториальные болезни, болезни с нетрадиционным типом наследования. Митохондриальные болезни. Синдромы нарушения половой дифференцировки по мужскому типу. Ложный гермафродитизм. Болезни экспансии нуклеотидных последовательностей и геномного импринтинга.

Медикогенетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Значение дородовой диагностики. Программа биохимического скрининга новорожденных по отдельным патологиям.

Формы помощи при наследственных заболеваниях: симптоматическое (облегчение состояния больного вплоть до хирургического вмешательства), патогенетическое (исправление или выведение продукта мутантного гена), этиологическое (исправление дефекта на генном уровне).

Перспективы генотерапии и ее биоэтические проблемы. Обсуждение докладов по основам медицинской генетики человека.

### ***Основы экологической генетики человека (1 ч)***

Мутагены среды: физические, химические и биологические. Роль антропогенного фактора в их влиянии на здоровье и репродукцию человека и в увеличении генетического груза в популяциях. Генетический мониторинг групп повышенного риска.

Расшифровка геномов патогенных для человека организмов и переносчиков заболеваний с целью создания антивирусных препаратов, лечебных вакцин и профилактических мер против заражения.

Решение продовольственной проблемы человека с помощью создания трансгенных растений. Обсуждение докладов по экологической генетике человека.

#### **Рекомендуемая литература**

1. **Бочков Н. Н.** Клиническая генетика. — М.: ГЭОТАР\_Мед, 2001.
2. **Варсанова С. Г., Юров О. Б., Чернышев В.Н.** Хромосомные синдромы и аномалии. — Ростов н/Д, 1999.
3. **Гилберт С.** Биология развития. Т. 1—3. — М.: Мир, 1993.
4. **Глик Б., Пастернак Дж.** Молекулярная биотехнология. Принципы и применение.— М.: Мир, 2002.
5. **Горбунова В. Н.** Молекулярные основы медицинской генетики.— СПб.: Интермедика, 1999.
6. **Жимулев И. Ф.** Общая и молекулярная генетика. — Новосибирск: Издательство Новосибирского университета, 2003.
7. **Иванов В. И., Барышников Н. В., Билева Дж. С. и др.** Генетика.— М.: Академкнига, 2006.
8. **Иванов В. И., Ижевская В. Л.** Генетика человека: этические проблемы настоящего и будущего. Проблемы евгеники: биомедицинская этика / под ред. В.И. Покровского. — М.: Медицина, 1999.
9. **Козлова С. И., Семанова Е., Демикова Н. С., Блинникова О. Е.** Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование.— Л.: Медицина, 1990.
10. **Лильин Е. Т., Богомазов Е. А., Гофман-Кадошников Г. Б.** Генетика для врачей.— М.: Медицина, 1990.
11. Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике / под ред. Н. Б. Масленникова.—Вып. 3. — Новосибирск: Альфа Виста, 2003.
12. **Москатова А. К.** Антропогенетика. Истоки наследственности человека.— М.: Спутник, 2007.
13. Наследственная патология человека / под ред. Ю. Е. Вельтищева, Н. П. Бочкова. Т. 1—2. — М.: Медицина, 1992.
14. Провославие и проблемы биоэтики. Православный медикопросветительный центр «Жизнь». — М., 2001.
15. **РавичЩербо И. В., Мариотина Т. М., Григоренко Е. Л.** Психогенетика. — М.: Аспектпресс, 1999.
16. **Сингер М., Берг П.** Гены и геномы. Т. 1—2.—М.: Мир, 1998.
17. **Сойфер В. Н.** Международный проект «Геном человека» // Соросовский образовательный журнал.—1998.— № 12.
18. Тератология человека / под ред. Г. Н. Лазюка.—М.: Медицина, 1979.
19. **Фогель Ф., Мотульски Н.** Генетика человека. Т. 1—3. — М.: Мир, 1989.