

Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение
«Столбищенская средняя общеобразовательная школа
имени Героя Советского Союза Алексея Петровича Малышева»
Лаишевского 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» Лаишевского
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, обуславливающие 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, продуцирующего провитамин А, картофеля, устойчивого к колорадскому жуку. Создание трансгенных растений позволит решить продовольственную проблему человечества на фоне прогрессирующего снижения продуктивности биосферы.

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 кортикальная 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. Хронологический 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 (2ч)

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 морфозы. 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 (Хольцин-гера). 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, мечеными 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. Картирование генома. Физические и генетические карты хромосом.

Основы популяционной генетики человека (1ч)

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 противовирусных 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. Православие и проблемы биоэтики. Православный медикопросветительный центр «Жизнь». — М., 2001.
15. **Равич0Щербо И. В., Марютина 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.