Автор: Клепикова Таисия Григорьевна

учитель биологии МОУ

«СОШ с.Дмитриевка Духовницкого района

Саратовской области»

**Заседание круглого стола на тему: «Гены в нашей жизни».**

Цель: готовить старшеклассников к семейной жизни.

Задачи: показать необходимость генетических знаний для прогнозирования появления наследственных заболеваний у человека и их ранней диагностики;

развивать учебно-интеллектуальные умения и навыки: работать с текстом, критически анализировать информацию, способность её систематизировать, оценивать, использовать с целью создания прогноза, устанавливать причинно-следственные связи, обобщать и делать выводы; развивать культуру речи;

воспитывать умение слушать, умение работать в группах.

Оборудование: презентация «Гены в нашей жизни», компьютер.

Подготовительный этап.

За две недели до проведения «Недели биологии» учащиеся, разбившись на группы, готовят сообщения. Время для выступления 2-3 минуты. Они подбирают материал и готовят сценарий и презентацию.

*Ведущий 1.*  Начало романа Льва Толстого «Анна Каренина» запоминается многим необычным умозаключением: «Все счастливые семьи похожи друг на друга, каждая несчастливая семья несчастлива по-своему». Если взглянуть на несколько поколений с генетической точки зрения, то можно увидеть, что каждая семья по-своему одновременно и счастлива, и несчастлива.

С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными заболеваниями. В чем же причина многообразия наследственных признаков человека, и почему в некоторых семьях рождаются больные дети?

Сегодня мы попытаемся найти ответы на вопросы, от которых, в конечном счете, зависит счастье или несчастье каждой семьи, а в итоге и судьба человека.

*Ведущий 2.* Сходство детей со своими родителями не всегда полное, но кто из родителей не желал бы видеть своего ребенка более совершенным, чем он сам! Среди рождающегося потомства всегда выделялись дети, отличающиеся от своих сверстников определенным совершенством своего физического и умственного развития. Известно, что в некоторых семьях на протяжении нескольких поколений проявляются способности, наклонности к определенным видам творческого труда. (Слайд №2.) Так, в семье Бахов, помимо Иоганна Себастьяна, было еще 56 талантливых музыкантов, и, что особенно примечательно, этот дар проявлялся только в области музыки, тогда как в других сферах деятельности члены этой семьи были менее удачливыми. Подобных примеров можно привести великое множество, но в тоже время известно, что в семьях талантливых, одаренных людей нередко рождаются дети, не обладающие такими способностями и даже проявляющие их ниже нормы.

Как рассказывают, однажды одна красивая богатая американка обратилась к Бернарду Шоу с предложением оформить между ними брачный союз. «Наши дети станут красивыми, как я, и умными, как вы»,— сказала она. На что уже немолодой писатель ответил: «Боюсь, как бы, не вышло наоборот». Хотя это и шутка, но, так или иначе, дети наследуют многие свойства своих родителей через гены.

*Ведущий 1*. Почему в некоторых семьях рождаются больные дети?

Ученик. (Слайд №3). В 46 хромосомах человека, возникающих при слиянии половых клеток, содержится вся генетическая информация, присущая обоим родителям. Эта информация и служит генетической основой будущего организма.

Во время обмена генетической информацией родительские признаки не просто складываются, а потом поровну делятся. Сложный механизм деления половых клеток и последующий обмен хромосом приводит к тому, что передача признака во многом зависит от слепого случая, и здесь, подобно игре в «орел» или «решку», распределение наследственных признаков осуществляется по законам этой не сложной игры.

Развитие организма подчиняется закону поступательного движения, возникающего в борьбе противоположных, направленных друг против друга естественных сил. Такими силами в природе выступают изменчивость и наследственность. Преобладание силы изменчивости привело бы к настоящему хаосу в живом мире, а дай волю наследственности, то в этом мире царило бы сплошное однообразие. Каждый, имеющий детей, так или иначе, является участником глобального генетического эксперимента, название которого «продолжение рода человеческого». Сам наследственный аппарат устроен так, что от родителей к детям наследственные признаки могут передаваться или в форме сильного, преобладающего, или в форме слабого признака. Для проявления сильного признака в наборе достаточно одного доминантного гена (Аа), а для проявления слабого необходимо обязательно сочетание двух рецессивных генов (аа).

Если мы попытаемся проследить за характером наследования доминантного и рецессивного признаков в нескольких поколениях, то обнаружим некоторые закономерности в их проявлении. В общих чертах они будут выражаться в следующем: доминантный признак прослеживается в каждом поколении и обязательно присутствует у одного из родителей; такой признак проявляется у половины родившихся детей. В то же время рецессивный признак при анализе нескольких поколений чаще встречается только в одном из них; у родителей этот признак может отсутствовать; количество детей, имеющих такой признак, составляет ¼ часть от всех рожденных.

*Ведущий 2.* К настоящему времени известно более 2000 генетических болезней человека. Если к болезни приводит мутация в аутосомах, причем мутантный ген является доминантным и подавляет «нормальный» аллельный ген, то говорят об аутосомно-доминантном наследовании заболевания.

Сообщение 1.

Наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена веществ в соединительной ткани, имеют различные формы клинических проявлений. Соединительная ткань в организме выполняет разнообразные функции. Она объединяет клетки в органы, защищает их от разрушения, участвует в поддержании постоянного состава внутренней среды организма человека. Из соединительной ткани построены хрящи, связки, сосуды и многие другие ткани организма.

Дефекты некоторых генов, влияющих на образование и развитие соединительной ткани у человека, нередко приводят к непропорциональному гигантизму (слайд №4). Болезнь эта описана в 1896 году французским педиатром Марфаном. При наиболее ярком проявлении этой доминантной особенности на свет появляются люди с очень длинными руками и ногами и относительно коротким туловищем. Их вытянутые пальцы напоминают лапы огромного паука. (Слайд №5.) Отсюда образное название этой диспропорции арахнодактилия (от греч. dactyl-палец и Arachna-женщина, по легенде, превращенная Афиной в паука). У людей с подобными дефектами грудная клетка деформирована, хрусталик глаза смещён. Такая аномалия носит название синдрома Марфана и считается полулетальной, поскольку связана с пороками сердца. Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани и характеризуется также поражением опорно-двигательного аппарата, глаз и внутренних органов. Люди, у которых этот синдром проявляется не со всей жестокостью, доживают до зрелых лет. По счастью синдром Марфана встречается достаточно редко (вероятность его 1: 50 000). Тип наследования аутосомно-доминантный. История знает случай, когда длинные, тонкие пальцы человека с синдромом Марфана вместе с впечатляющей работоспособностью помогли их обладателю сделать фантастическую карьеру. Речь идёт о знаменитом скрипаче Никколо Паганини. Гёте и Бальзак так описывают его внешность в своих воспоминаниях: глубоко запавшие глаза, худоба, угловатые движения и сверхгибкие пальцы, какой-то невероятной длины, как будто вдвое длиннее, чем у обычных людей. Эта чисто морфологическая особенность позволила ему творить со скрипкой настоящие чудеса. Люди говорили, что он в сговоре с дьяволом, или что его искусство является музыкой небес, в которой звучат ангельские голоса. Он играл так, что слушателям казалось, будто где-то спрятана вторая скрипка, играющая одновременно с первой. Многие вплоть до XX века верили слухам, что в молодости Никколо прибег к помощи хирурга, который сделал ему операцию, чтобы повысить гибкость рук. Теперь-то мы знаем, что, скорее всего, своими данными он был обязан редкому генетическому отклонению. Как известно, в конце своей жизни великий музыкант почти лишился голоса. Это лишнее доказательство в пользу того, что у Паганини был синдром Марфана, поскольку нередким осложнением этой болезни является сильная хрипота и даже потеря голоса, вызванная параличом верхнего гортанного нерва. Единственная компенсация, которую люди с синдромом Марфана получают от судьбы за свой порок — повышенное содержание адреналина в крови. Таким образом, люди с синдромом Марфана всю жизнь находятся в возбужденном состоянии. Адреналин постоянно подстегивает нервную систему и делает их невероятными трудоголиками. Синдромом Марфана страдали несколько всемирно известных личностей, отличавшихся необычайной работоспособностью.

Сообщение 2. Другой пример, обратный предыдущему, болезнь ахондриоплазмия. Разновидностью патологии соединительной ткани является заболевание, характеризующееся низким ростом больных, уродливым характером развития, нередко носящим гротесковые формы. Эти изменения выражены на лице, черепе, туловище. У больного снижается интеллект, ухудшается зрение, слух. Подобной формой болезни страдал Квазимодо в романе В. Гюго «Собор Парижской богоматери», а само название заболевания — гаргоилизм — произошло от французского gargoille, что означает уродец. Фигурками таких уродцев украшен собор Нотр-Дам в Париже.

(Слайд № 6). На конечностях могут встречаться такие пороки развития, как укорочение всех или некоторых пальцев кисти или стопы. Называется такой дефект брахидактилией и имеет в большинстве доминантный тип наследования. Подобным образом в некоторых семьях наследуется увеличение числа пальцев на руках или ногах (шестипалость). (Слайд №7). Так, в дореволюционной России шестипалость давала освобождение от воинской службы. Распространение этого наследственного дефекта в то время наблюдалось в Гродненской губернии, а шестипалые юноши и девушки высоко ценились, так как в браках с ними рождались шестипалые дети, которые впоследствии не призывались в армию.

Ведущий 1. Если к болезни приводит возникающий в результате мутации рецессивный ген аутосомы, говорят об аутосомно-рецессивном наследовании заболевания.

Сообщение 3. (Слайд № 8) При одной из наиболее частых (в России встречается до 10 случаев на 10 000 тысяч человек) и хорошо изученной рецессивно наследуемой болезни обмена веществ – фенилкетонурии наблюдается дефицит ферментов, катализирующих превращение аминокислоты фенилаланина в тирозин. Недостаточное количество этих ферментов приводит к накоплению в клетках фенилаланина в токсических концентрациях, что вызывает поражение нервной системы и приводит к слабоумию. Заболевание можно быстро определить по избытку фенилаланина в моче младенца. Своевременная диагностика в первые дни жизни новорожденного и перевод на диету, лишенную фенилаланина, предотвращают развитие заболевания.

Ведущий 2. Если к болезни приводит патология гена половой Х-хромосомы, то речь идет о наследовании, сцепленном с полом. (Слайд № 9)

Сообщение 4.(Слайды №10,11,12)

К наследственным болезням относится гемофилия, при которой нарушается свертываемость крови. Характеризуется она повышенной кровоточивостью при любом разрыве даже мелкого сосуда. У здоровых людей на месте повреждения сосуда кровь в первый момент начинает свертываться, образуется тромб и кровотечение останавливается. У больного гемофилией кровотечение, как правило, продолжается очень долго, что приводит к большой кровопотере и может закончиться смертельным исходом.

Ген гемофилии передается через половую Х-хромосому. Следовательно, такой тип наследования является рецессивным, сцепленным с полом. Болеют гемофилией только мальчики, а девочки могут являться носителями патологического гена. Отсутствие заболевания у дочерей больного отца объясняется тем, что действие патологического гена, полученного с Х-хромосомой отца, перекрывается полноценным геном второй Х-хромосомы, полученной от матери. Дочери больного отца передают гемофилию половине сыновей. Другая половина сыновей наследует неповрежденную Х-хромосому и гемофилией не болеет.

Носительницей гемофилии была английская королева Виктория, у которой из 9 детей гемофилией страдал старший сын Леопольд. Сын Николая II царевич Алексей, правнук Виктории, страдал столь тяжелой гемофилией, что даже небольшое повреждение кровеносных сосудов приводило у него к возникновению тяжелых кровотечений. Для того чтобы как-то оградить царевича от травм, ему не разрешалось даже самостоятельно ходить. Для этой цели к нему был приставлен специальный человек, который переносил его с места на место на руках.

Гемофилия в настоящее время поддается лечению и уже не заканчивается гибелью больного от кровотечения. Переливание больному специальной плазмы или свежей крови останавливает кровотечение.

Сообщение 5. Наследственную предрасположенность могут иметь аномалии рефракции, такие, как близорукость или дальнозоркость. В случаях проявления высокой степени близорукости у родителей риск появлений ее у детей повышается.

Наследственно обусловленными считаются нарушения цветового зрения, которые называются дальтонизмом. (Слайд № 13). Это заболевание впервые описано в 1794 г. Джоном Дальтоном. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

Цветовое зрение для человека имеет большое практическое значение. Различие цветов позволяет человеку лучше познавать окружающий его мир. Без цветового зрения невозможна работа в тех областях, где приходится иметь дело с различной окраской предметов, например на всех видах транспорта.

Глаз человека обладает способностью оптического смешения цветов. Это проявляется, например, тем, что сложный дневной свет воспринимается нами как белый. Цветовое зрение в норме называют трихроматичным, потому что для получения более 13 000 различных тонов и оттенков нужно всего три цвета: красный, синий и зеленый. Восприятие цвета глазом получается от раздражения соответствующих этим трем основным цветам специальных приемников.

Дейтеранопия, врожденная частичная цветовая слепота, при которой отсутствует восприятие зеленого цвета.

Протанопия, врожденная частичная цветовая слепота, при которой отсутствует восприятие красного цвета.

Тританопия , врожденная частичная цветовая слепота, при которой отсутствует восприятие синего (фиолетового) цвета.

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. При выпадении одного из этих элементов наступает частичная цветовая слепота - дихромазия.

С помощью этих таблиц можно обнаружить нарушение цветоощущения.  В таблице № 1 люди с нормальным зрением видят цифру 16.

Люди с приобретенным расстройством зрения с трудом или вовсе не различают цифру 96 в таблице № 2.

Заболевание передается по сцепленному с Х-хромосомой типу, поэтому страдают этим дефектом мужчины, а женщины являются только носителями и передают его половине рожденных мальчиков. Всего 8% мужчин страдает этой формой цветовой слепоты, из них красный цвет не различает только 1/4 часть, а остальные не различают зеленый цвет. Не восприятие синего цвета может передаваться по аутосомно-доминантному типу и встречается очень редко.

Нарушения зрения у некоторых людей выражаются в виде ночной слепоты, или «куриной слепоты», своего рода ослабления зрения при сумеречном свете, в вечернее время. Этот дефект контролируется аутосомно-доминантным геном. Известны случаи, когда его проявление прослеживалось на протяжении десятков поколений.

Ведущий 2. Если к болезни приводит патология гена половой Y – хромосомы, то речь идет о наследовании, сцепленным с полом.

Сообщение 6.

В Англии в 1716 году у вполне здоровых родителей 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-дикообраз» - прозвали его соседи. Ламберт имел 6 сыновей, и все они тоже выглядели «дикобразами». И в последующих четырёх поколениях рождались «дикобразы», но вот что примечательно – только мальчики, девочки были как девочки…В те времена появление этих несчастных приписывали колдовству, «нечистой силе». Мы теперь скажем иначе: произошла мутация, поломка какого-то гена в мужской Y-хромосоме (ведь только мужчины заболевали этой болезнью).

Примером наследственных аномалий, обусловленных геном, локализованным на Y – хромосоме, может ещё служить сращение второго и третьего пальцев ног (синдактилия); гипертрихоз (повышенное оволосение ушной раковины).

Ведущий 1. Мы поговорили о генных заболеваниях. Существуют хромосомные заболевания. Эти заболевания вызываются изменениями в числе хромосом или в их строении.

Сообщение 7. Специальная международная комиссия пронумеровала все хромосомы человека. К настоящему времени определено место нахождения многих генов в хромосомах и ведется работа по составлению полных хромосомных карт человека. После разработки номенклатуры хромосом удалось установить, что изменение их числа приводит к тяжелым наследственным заболеваниям.

(Слайд № 14). Синдром Дауна – (частота 1 : 650 новорожденных) - одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней. Она развивается в результате трисомии по 21 хромосоме (47, 21,21,21). Болезнь легко диагностируется, так как имеет ряд характерных признаков: укороченные конечности, маленький череп, плоское, широкое переносье, узкие глазные щели с косым разрезом, наличие складки верхнего века, психическая отсталость. Часто наблюдаются нарушения строения внутренних органов.

(Слайд 15)В случае синдрома Дауна отмечена зависимость между вероятностью рождения больных детей и возрастом матери - она возрастает в 10-20 раз после 35-40 лет.

(Слайд № 16,17). Если в хромосомном наборе женщины отсутствует одна из Х-хромосом, то развивается синдром Шерешевского – Тернера (частота 1 : 3000 новорожденных), при котором женщина страдает бесплодием, имеет маленький рост, короткую шею.

(Слайд №18). Наличие лишней Х-хромосомы у мужчин (ХХY) приводит к синдрому Клайнфельтера, выражающегося в бесплодии, гигантском росте, умственной отсталости, женском типе скелета.

Сообщение 8. (Слайд 19). Помимо изменения числа хромосом, к тяжелым последствиям приводят нарушения структуры хромосом. Например, при делеции части 5-й хромосомы у человека наблюдается «синдром мяукания», при котором нарушено строение гортани и голос имеет особый тембр; кроме того развивается слабоумие.

Ведущий 2. В некоторых семьях рождаются дети с нарушением процессов половой дифференцировки.

Сообщение 9. (Слайд 20)

Синдром Морриса – наследственная нечувствительность периферических тканей организма к маскулинизирующему действию андрогенов, гормонов семенников. Такое состояние определяется отсутствием в Y –хромосоме гена тканевого рецептора мужского гормона. В результате этой нечуствительности дородовое и послеродовое развитие организма, который обладает мужским набором хромосом (46, XY) и семенниками, парадоксально идет по женскому направлению. При рождении эта аномалия никак не проявляется; больные выглядят как обычные девочки. С наступлением половой зрелости развивается псевдогермафродит: высокая, стройная, статная, физически сильная женщина с хорошо развитыми молочными железами. Ноги часто несколько длиннее обычного. Пропорции тела таких индивидов соответствует скорее современным представлениям о женской красоте, поэтому неудивительно, что больные неоднократно встречались среди манекенщиц. Индивиды бесплодны, однако способны к сексуальной жизни и сохраняют половое влечение к мужчинам.

В силу бесплодия псевдогермафродитов эта аномалия очень редка среди населения – порядка 1 на 65000 женщин. Женщины с синдромом Морриса отличаются эмоциональной устойчивостью, жизнелюбием, многогранной активностью, физическая и умственная энергия их просто поразительна. Некоторые замечательные спортсменки, менеджеры, ученые, артистки – женщины с синдромом Морриса. По мнению профессора В.П.Эфроимсона Жанна Д'Арк , возможно, была индивидом с синдромом Морриса.(Слайд 21)

Ведущий 2. Как снизить вероятность возникновения наследственных заболеваний?

Ответ - размышление.

Люди уже давно обращали внимание на увеличение частоты случаев рождения неполноценных детей в кровных браках и задолго до развития медицинской генетики своими моральными и государственными законами вводили запреты на браки между близкими родственниками. В таком брачном союзе вероятность передачи болезни от родителей детям зависит от того, имеется ли в данном роду наследственная патология. Так, например, в браке двоюродного брата и сестры риск рождения больного ребенка составляет 1 : 3200, тогда как в популяции он равен 1 : 40 000.

Однако описывались некоторые индейские племена, в которых в кровных браках на протяжении 14 поколений не встречалось никаких наследственных заболеваний. Известно, например, что Чарлз Дарвин и Авраам Линкольн родились от родственных браков. А сам Дарвин был женат на своей двоюродной сестре, и родившиеся в этом браке трое сыновей были абсолютно здоровыми и стали затем известными учеными.

А. С. Пушкин родился от брака С. Л. Пушкина с троюродной племянницей Надеждой Ганнибал.

Ответ- размышление. Знание биологических механизмов развития заболевания позволяет облегчить страдания больного. Больному вводят не синтезирующиеся в организме ферменты или исключают из пищевых рационов продукты, которые не могут быть использованы вследствие отсутствия в организме необходимых для этого ферментов. Заболевание сахарным диабетом характеризуется повышением концентрации сахара в крови вследствие отсутствия инсулина – гормона поджелудочной железы. Это заболевание вызывается рецессивной мутацией и лечится введением в организм инсулина. В 1923г. канадские ученые Фред Бантинг и Маклеод были удостоены Нобелевской премии за открытие инсулина.

Ответ – размышление. Поскольку каждый человек – носитель хотя бы нескольких вредных рецессивных мутаций, для предотвращения наследственных заболеваний создана сеть медико-генетических консультаций. Люди, вступающие в брак и имеющие близких родственников, у которых известны случаи рождения детей с наследственными заболеваниями, или семьи, где уже имеется один больной ребенок, в первую очередь должны обратиться в медико-генетическую консультацию. Путем опроса, составляется родословная родителей, что позволяет установить наличие генетически обусловленного заболевания и тип его наследования. Широкое использование медико-генетических консультаций сыграет немаловажную роль в снижении частоты наследственных недугов и избавит многие семьи от несчастья иметь нездоровых детей.

Ответ – размышление. Будущих родителей исследуют при помощи биохимических, физиологических и цитологических методов. Например, у людей, склонных к судорожным припадкам, можно зарегистрировать отклонения в характере электрических колебаний мозга – электроэнцефалограмме. Иногда можно заметить нарушения формы хромосом родителей или обнаружить биохимические нарушения, свидетельствующие о том, что человек является носителем мутантного гена, который практически не проявляется в фенотипе. Наконец, в период эмбрионального развития ребенка можно взять небольшое количество околоплодной жидкости, в которой есть как клетки эмбриона, так и продукты его обмена. Биохимические и цитогенетические анализы позволяют сделать заключение о развитии ребенка. Такая внутриутробная диагностика проводится в тех случаях, когда вероятность рождения ребенка с генетическими отклонениями весьма велика. С помощью УЗИ определяют расположение плаценты и плода, скрытые пороки развития головного и спинного мозга. К настоящему времени такими анализами определяют около 100 наследственных заболеваний.

Ответ – размышление. Чтобы снизить вероятность возникновения наследственных отклонений, необходимо свести к минимуму действие на организм мутагенных факторов. К таким факторам относятся химические мутагены (бытовая химия, промышленные отходы, некоторые пищевые красители, ядохимикаты), электромагнитные колебания большой интенсивности, биологические мутагены (например, некоторые виды прививок) и особенно – вирусные заболевания.

Ведущий 2. Наступивший ХХI век, без сомнения, является веком биологии и в значительной мере, веком генетики. Произошло событие колоссальной важности - расшифрован геном человека. Впервые учёным удалось прочитать “нить жизни” - гигантскую молекулу ДНК. Это имеет большое значение для диагностики и предупреждения наследственных заболеваний. Современные научные достижения, особенно прогресс генетики человека, позволяет изменить судьбу человека, казалось бы, самой природой обреченного на наследственную болезнь.

Литература.

1. <http://nasledee.ru/index>
2. http://il.ks.ua/tem\_razdel\_files/nasledstv\_bolezni.htm
3. Биологический энциклопедический словарь. М.: «Дрофа», 2001.
4. Беляев Д.К. Общая биология. М.: «Просвещение», 2001.
5. Бочков Н.П. «Гены и судьбы». М.: «Молодая гвардия», 1990г.
6. Говалло В.И. «Почему мы не похожи друг на друга», «Знание», 1991г.
7. Рувинский А.С. Общая биология. М.: «Просвещение», 1993.
8. Дубинин Н.П. «Генетика и человек». М.: «Просвещение», 1978г.
9. Захаров В.Б., Мамонтов С.Г., Сонин Н.И.. Общая биология. 10–11.

М.: «Дрофа», 2001.

10. Зверева И.В.. Элективный курс «Почему мы не похожи друг на друга?»

9–11 класс «Корифей». Издательско-торговый дом. Волгоград, 2005.

11. Каменский А.А., Криксунов Е.А., Пасечник В.В. Общая биология.

М.: “Дрофа” 2007.

12. Пономарева И.Н., О.А.Корнилова. Биология 11 класс.

М.:Издательский центр «Вентана- Граф», 2008г.

13. Энциклопедия. 2001г.

14. Ярыгин В.Н. Биология. М.: «Высшая школа», 1999г.