

Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение
«Большекабанская средняя общеобразовательная школа»
Лаишевского муниципального района Республики Татарстан

«Рассмотрено»:
Руководитель МО


23 августа 2020

«Согласовано»:
зам. директора по УР


23 августа 2020

«Утверждено»:
Директор



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
СРЕДНЕГО ОБЩЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

учебного предмета
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»

10 класс

МБОУ «Большекабанская средняя общеобразовательная школа»
Лаишевского муниципального района Республики Татарстан

срок реализации 1 год

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Данный курс носит обучающий, развивающий и практико-социально-ориентированный характер. Содержание программы элективного курса: «Генетика человека» включает теоретический и практический материал. В ходе изучения теоретической части рассматриваются вопросы наследования генетических признаков у человека, выявляются причины наследственных болезней, определяются возможности генной инженерии и биотехнологии.

Практическое содержание программы - решение генетических задач, составление генетических родословных, расчет индивидуальных генетических ресурсов. Решение генетических задач выступает для учащихся в качестве малого самостоятельного исследования, позволяющего осуществить связь теоретических основ курса генетики с практическими проблемами, выдвигаемыми современной жизнью человека. Программа составлена на основании учебного плана МБОУ Большекабанской СОШ Лаишевского муниципального района РТ на 2022 - 2023 учебный год.

Программа курса рассчитана на **35 часов**, по одному часу в неделю.

Цель обучения:

- Формирование ключевых компетентностей в области закономерностей наследования признаков у человека, методов генетики человека, достижений генетики (биотехнологией и генной инженерией).

Задачи курса:

- Актуализация генетических знаний на современном этапе развития медицины.
- Развитие интеллектуальных и творческих способностей, критического мышления в ходе проведения простейших генетических исследований, решении генетических задач.
- Воспитание убежденности о возможности познания законов природы и использования достижений генетики для развития биосферы.
- Практическое применение знаний в повседневной жизни для обеспечения безопасности жизнедеятельности.
- Развитие интереса учащихся к биологии.

Требования к уровню подготовки обучающихся

В процессе обучения учащиеся приобретут следующие **конкретные знания и умения**:

1. Применять законы Менделя, Моргана, Харди-Вайнберга к генетике человека и решать генетические задачи.
2. Объяснять механизмы наследования генетических заболеваний человека и решать задачи
3. Составлять генеалогическое древо семьи.
4. Используя генеалогическое древо определять характер наследования признака и составлять прогноз на вероятность его проявления у будущих поколений.
5. Указывать возможные генотипы людей с группами крови 1; 2; 3; 4 и исходя из генотипов, решать генетические задачи.
6. Использовать знания о типах наследования сцепленных с полом генов человека при решении генетических задач.
7. Самостоятельно анализировать, выделять главное, обобщать, делать выводы.

№	Тема	Количество часов	В том числе		
			Теория	Практика	Зачеты и контрольные работы
1	Введение	1	1	-	-
2	Методы генетики человека	14	8	6	
3	Биотехнология и генная инженерия	6	3	3	
4	Решение генетических задач по общей и медицинской генетике	13		11	
5	Итоговое занятие				2
	Итого	35	13	20	2

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

Тема №1. Предмет генетики и ее значение для медицины. История генетики -1 час.

Предмет генетики. История развития науки и ее значение для медицины. Г. Мендель-основоположник генетики. Основные понятия генетики и их взаимосвязь. Гибридологический метод генетики. Значение работ Д.Фриза, Д.Харди, В.Вайнберга, Т. Моргана для развития генетики.

Основные понятия: генетика; генотип; фенотип; кариотип; хромосомы; гены; аллельные гены. Наследственность; изменчивость; фенотипическая изменчивость; генотипическая изменчивость;гибридизация, гибриды.

Задания для самостоятельной работы: подготовить сообщения на тему:

1. Ученые генетики.
- 2.Вклад в развитие генетики Н.И. Вавилова, И.В.Мичурина, С.Г.Четврикова.

Тема №2.Методы генетики человека-14 часов.

1. Генеалогический метод генетики человека-1 час.

Сущность метода, ученые, открывшие метод. Типы наследования признаков у человека. Доминантные, рецессивные признаки человека. Условные обозначения родословной.

Основные понятия: пробанд; аутосомно-доминантное наследование; признаки человека, связанные с данным типом наследования(полидактилия, синдактилия, седая прядь и другие); аутосомно-рецессивное наследование(повышенная волосатость, рыжие волосы, альбинизм и другие);экспрессивность; пенетрантность.

Задания для самостоятельной работы: составить родословную своей семьи по наследованию морфологических (фенотипических признаков) цвет глаз, волос.

2. Анализ и составление родословных-3час.

Методики анализа родословных. Составление родословных таблиц по имеющимся данным. Анализ собственных родословных с целью установления характера наследования признаков и выявления вероятности проявления их у потомков пробанда. Решение исследовательских задач по генеалогическим таблицам.

Основные понятия: генеалогическое древо; таблица предков.

Задания для самостоятельной работы: решение генетических задач по общей и медицинской генетике.

3. Популяционный метод. Генетика популяций и ее значение для медицины-1 час.

Сущность популяционного метода. Закон Д.Харди, В. Вайнберга. Значение популяционной генетики для медицины. Опасность близкородственных браков.

Основные понятия: панмиксия; популяционное равновесие; закон Харди-Вайнберга; полиморфизм.

Задания для самостоятельной работы: решение генетических задач на применение закона Харди-Вайнберга в человеческих популяциях.

4. Решение задач на тему: «Генетика популяций»-3 час.

Частоты генов и генотипов, и их прогноз для следующих поколений. Решение задач с использованием закона Харди-Вайнберга.

Задания для самостоятельной работы: решение задач на установление наличия равновесия в популяциях с использованием данных о частоте встречаемости групп крови у человека.

5. Цитогенетический метод генетики человека-2 час.

Сущность метода. Медико-генетическое консультирование. Влияние токсических веществ на потомство. Профилактика хромосомных наследственных заболеваний.

Основные понятия: кариотип; генотип; геном; аутосомы; половые хромосомы; половой хроматин. Синдром Дауна; синдром Клайнфельтера; синдром Шершевского-Тернера; кариотипирование; идеограмма.

Задания для самостоятельной работы: подготовить сообщения о вредном влиянии никотина, алкоголя, наркотиков на репродуктивное здоровье человека.

1. Биохимический метод генетики человека-2 час

Сущность метода. Медико-генетическое консультирование. Значение консультирования для профилактики наследственных заболеваний, вызванных мутацией генов.

Основные понятия: ген; мутации; обмен веществ. Серповидно-клеточная анемия; фенилкетонурия; сахарный диабет; гемофилия; галактоземия.

Задания для самостоятельной работы: подготовить сообщения о наследственных заболеваниях человека, связанных с нарушением обмена веществ: решение задач по медицинской генетике.

2. Близнецовый метод-2 час.

Сущность близнецового метода. Влияние генотипа на формирование признаков. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Выявление наследственной предрасположенности человека к ряду заболеваний.

Основные понятия: монозиготные близнецы; дизиготные близнецы; сиа́мские близнецы.

Задания для самостоятельной работы: 1.Подготовить сообщения (реферат) о сиа́мских близнецах.
2.Ответить на вопросы:

- Почему во всем мире ведется наблюдение за близнецами и обмен информации этими данными между странами
- В чем трудности в применении близнецового метода в генетике человека.

Тема №3.Биотехнология и генная инженерия-6 часов

1. ДНК- хранитель наследственной информации-1час

Состав, структура, функции ДНК. Строение ДНК, ее свойства. Роль ДНК в жизнедеятельности клетки. РНК, виды, строение, функции. Сравнительная характеристика ДНК и РНК. Нуклеиновые кислоты - биологические полимеры. Нуклеотиды. Передача наследственной информации. Биосинтез белка. Структуры белковой молекулы.

Основные понятия: репликация; транскрипция; трансляция; принцип комплементарности; лидирующая цепь. Генетический код; инициация; элонгация; терминация.

Задания для самостоятельной работы: заполнить таблицу: «Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот».

2. Решение задач по теме: « Молекулярная генетика» -3 час.

Определение первичной структуры кодируемого белка по фрагменту молекулы ДНК. Расшифровка строения участка ДНК по первичной структуре белка. Определение процентного состава азотистых оснований ДНК с использованием формулы: $(A+T) + (G+C) = 100\%$. Определение длины гена.

Задания для самостоятельной работы: решение задач по молекулярной генетике.

3. Успехи и перспективы биотехнологии -1 час.

Биотехнология, объекты участвующие в биологических процессах. Методы биотехнологии: клеточная технология; культура тканей и органов. Метод амнеосинтеза.

Основные понятия: биотехнология; штаммы; клеточная инженерия; пренатальная диагностика.

Задания для самостоятельной работы: подготовить сообщения о методах клеточной инженерии.

3. Генетическая инженерия. Генетическая инженерия и рак-1 час.

Сущность генной инженерии и ее значение для лечения наследственных заболеваний. Методы генной инженерии: рестрикция, лигирование, трансформация, скрининг.

Перспективы генной инженерии. Этические и нравственные аспекты генной инженерии.

Причины онкологических заболеваний. Теории рака: мутагенная, вирусогенетическая.

Значение генной инженерии для лечения рака.

Основные понятия: плазмиды; рестриктазы; клонирование; онковирусы; онкогены; онкобелки.

Задания для самостоятельной работы: подготовить реферат по темам: «Генная инженерия и рак», «Клонирование: за и против», «Излечим ли рак?».

Тема №4. Решение генетических задач по общей и медицинской генетике-13 часов.

1.Задачи на моногибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Неполное доминирование-2 час.

Моногибридное скрещивание. Полное и неполное доминирование, Анализирующее скрещивание. Группы крови. Резус- фактор. Кодоминирование - наследование групп крови человека. Донорство.

Основные понятия: моногибридное скрещивание; гибриды; генотип; фенотип; аутосомы. Доминантные и рецессивные признаки; гомозиготные, гетерозиготные организмы; аллельные гены. Резус- фактор; донор; реципиент; форменные элементы крови; агглютинация; агглютиногены; агглютинины.

Задания для самостоятельной работы: решение задач на наследование групп крови; резус- факторы; передачу признаков при полном и неполном доминировании.

2.Задачи на дигибридное скрещивание- 3 час.

Признаки человека: морфологические; физиологические; биохимические . Решение задач.

Основные понятия: дигибридное скрещивание; решетка Пеннета; аутосомно- доминантное и аутосомно- рецессивное скрещивание.

Задания для самостоятельной работы: решение задач по общей и медицинской генетике.

3.Задачи на сцепленное наследование признаков. Кроссинговер -4 час.

Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Опыты Т. Моргана по доказательству сцепленного наследования признаков. Кроссинговер. Результаты расщепления при свободном комбинировании генов, при полном и неполном сцеплении.

Основные понятия: кроссинговер; морганида.

Задания для самостоятельной работы: решение задач на определение процента кроссинговера; определение локализации гена; построение генетических карт на основе сцепленного наследования и кроссинговера.

4.Задачи на наследование признаков сцепленных с полом у человека -3 час.

Генетика пола. Хромосомное определение пола человека. Генетические карты и особенности их строения. Гомогаметный пол. Гетерогаметный пол.

Основные понятия: пол; кариотип; половые хромосомы; гемофилия; дальтонизм.

Задания для самостоятельной работы: решение задач на наследование признаков, за развитие которых отвечают гены, локализованные в X- хромосоме(доминантные, рецессивные гены). Задачи на наследование признаков, за развитие которых отвечают гены, локализованные в Y- хромосоме.

5. Итоговая контрольная работа – 2 часа.

Основные темы: 1. Методы генетики человека.

2.Биотехнология, ее основные направления.

3.Задачи на основные уровни развития генетики: организменный, хромосомный, молекулярный.

Календарно – тематическое планирование

№	Тема	Дата		Форма проведения	Образовательный продукт
		план	факт		
Введение – 1 час					
1	Предмет генетики и ее значение для медицины. История генетики.			Лекция	Конспект
Методы генетики человека – 14 часов					

2	Генеалогический метод генетики человека			Лекция	Тезисы
3	Составление родословных и их анализ.			Исследовательская работа	Составление генеалогического древа
4	Составление родословных и их анализ.			Практическое занятие	Генетические задачи
5	Составление родословных и их анализ.			Практическое занятие	Генетические задачи
6	Популяционный метод. Генетика популяций ее значение для медицины.			Лекция	Конспект
7	Решение задач «Генетика популяций»			Практическое занятие	Генетические задачи
8	Решение задач «Генетика популяций»			Практическое занятие	Генетические задачи
9	Решение задач «Генетика популяций»			Практическое занятие	Генетические задачи
10	Цитогенетический метод генетики человека.			Лекция	Конспект
11	Цитогенетический метод генетики человека.			Лекция	Конспект
12	Биохимический метод генетики человека.			Лекция	Конспект
13	Биохимический метод генетики человека.			Лекция	Конспект
14	Близнецовый метод генетики человека			Лекция	Конспект
15	Близнецовый метод генетики человека			Семинар	Подготовка рефератов

Биотехнология и генетическая инженерия – 6 часов

16	ДНК-хранитель наследственной информации.			Практическое занятие с элементами беседы	Составление таблиц
17	Решение задач по теме: «Молекулярная генетика»			Практическое занятие	Решение задач по молекулярной биологии
18	Решение задач по теме: «Молекулярная генетика»			Практическое занятие	Решение задач
19	Решение задач по теме: «Молекулярная генетика»			Практическое занятие	Решение задач
20	Успехи и перспективы биотехнологии.			Семинар	Подготовка сообщений
21	Генетическая инженерия. Генетическая инженерия и рак.			Лекция, с элементами беседы	Тезисы
Решение генетических задач по общей и медицинской генетике – 12 часов					
22	Задачи на моногибридное скрещивание.			Практическое занятие	Решение задач
23	Анализирующее скрещивание. Неполное доминирование.			Практическое занятие	Решение задач
24	Задачи на дигибридное скрещивание			Практическое занятие	Решение задач
25	Задачи на дигибридное скрещивание				Решение задач
26	Задачи на дигибридное скрещивание				Решение задач
27	Задачи на сцепленное наследование признаков. Кроссинговер.			Практическое занятие	Решение задач
28	Задачи на сцепленное наследование признаков. Кроссинговер.			Практическое занятие	Решение задач

29	Задачи на сцепленное наследование признаков. Кроссинговер.			Практическое занятие	Решение задач
30	Задачи на наследование признаков сцепленных с полом у человека.			Практическое занятие	Решение задач
31	Задачи на наследование признаков сцепленных с полом у человека			Практическое занятие	Решение задач
32	Задачи на наследование признаков сцепленных с полом у человека			Практическое занятие	Решение задач
33	Решение комбинированных задач			Практическое занятие	Решение задач
34	Итоговая контрольная работа.			Итоговое – обобщающее занятие Итоговая контрольная работа или защита рефератов, проектов, исследовательских работ	
35					

Приложение

Дидактический материал для учителя и учащихся.

Тема №1 Предмет генетики и ее значение для медицины. История генетики.

Тест: « Основные понятия генетики»

1. Совокупность генов, полученных от родителей,- это:

А) кариотип Б) фенотип В) генотип Г) геном

2. Совокупность внешних и внутренних признаков организма:

А) кариотип Б) фенотип В) генотип Г) геном

3. Мендель выступал с докладом «Опыты над растительными гибридами»:

А) в 1831г. Б) в 1859 г. В) в 1865г. Г) в 1900 г.

4. Основной метод генетики:

А) исторический Б) описательной В) сравнительный Г) гибридологический

5. Ген- это:

А) аминокислота Б) участок и-РНК В) нуклеотид Г) участок молекулы ДНК

6. Кариотип- это:

А) набор генов Б) набор аминокислот В) внешние признаки организма Г) хромосомный набор

7. Аллельные гены - это:

А) непарные гены Б) парные гены, отвечающие за формирование альтернативных признаков

Дайте краткие ответы:

1. Что изучает генетика?

2. Чистые линии - это...?

3. Наследственность- это..?

4. Изменчивость- это....?

5. Гибриды - это организмы....?

Тема № 2 .Методы генетики

1. Генеалогический метод генетики

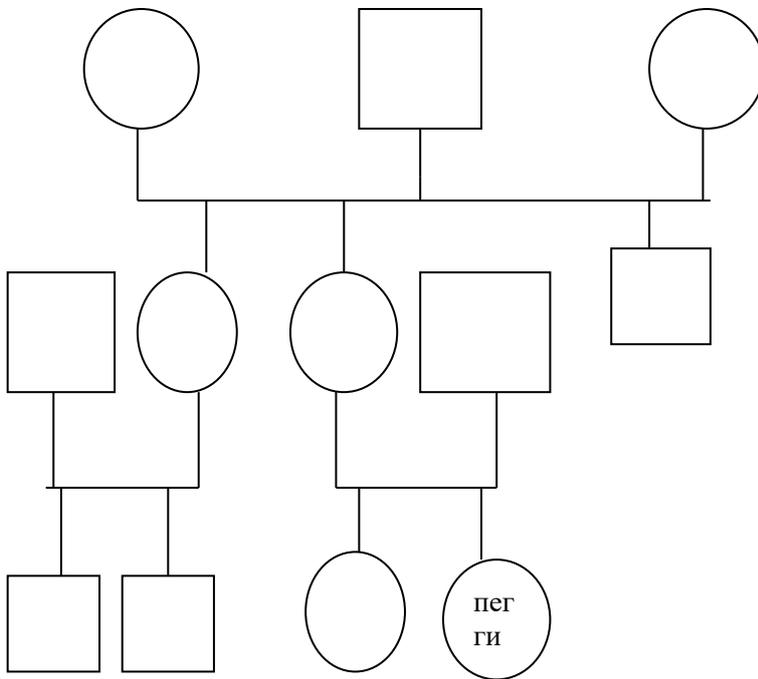
Задача №1. Граф Сидор Задунайский сообщил, что граф Гаврил Задунайский приходится ему прадедушкой по отцовской линии и прадедушкой по материнской линии. Известно, что Г. Задунайский был альбиносом. Считая, что альбинизм обуславливается крайне редким рецессивным аллелем (настолько редким, что наличие в родословной графа Сидора других альбиносов или носителей аллеля альбинизма, кроме прямых потомков графа Гавриила, крайне маловероятно), определите вероятность того, что С. Задунайский:

А) альбинос

Б) гетерозиготен по альбинизму

Задача №2. Юная Пэгги раздумывает, за кого ей лучше выйти замуж - за Джима или за Джорджа, глядя на генеалогическое древо: смущает Пэгги то, что оба жениха - ее родственники, и, следовательно, ее дети могут быть больны какой-то наследственной болезнью. Правда, ни у кого из представленных в схеме людей никаких наследственных болезней не обнаруживалось, но мало ли что.

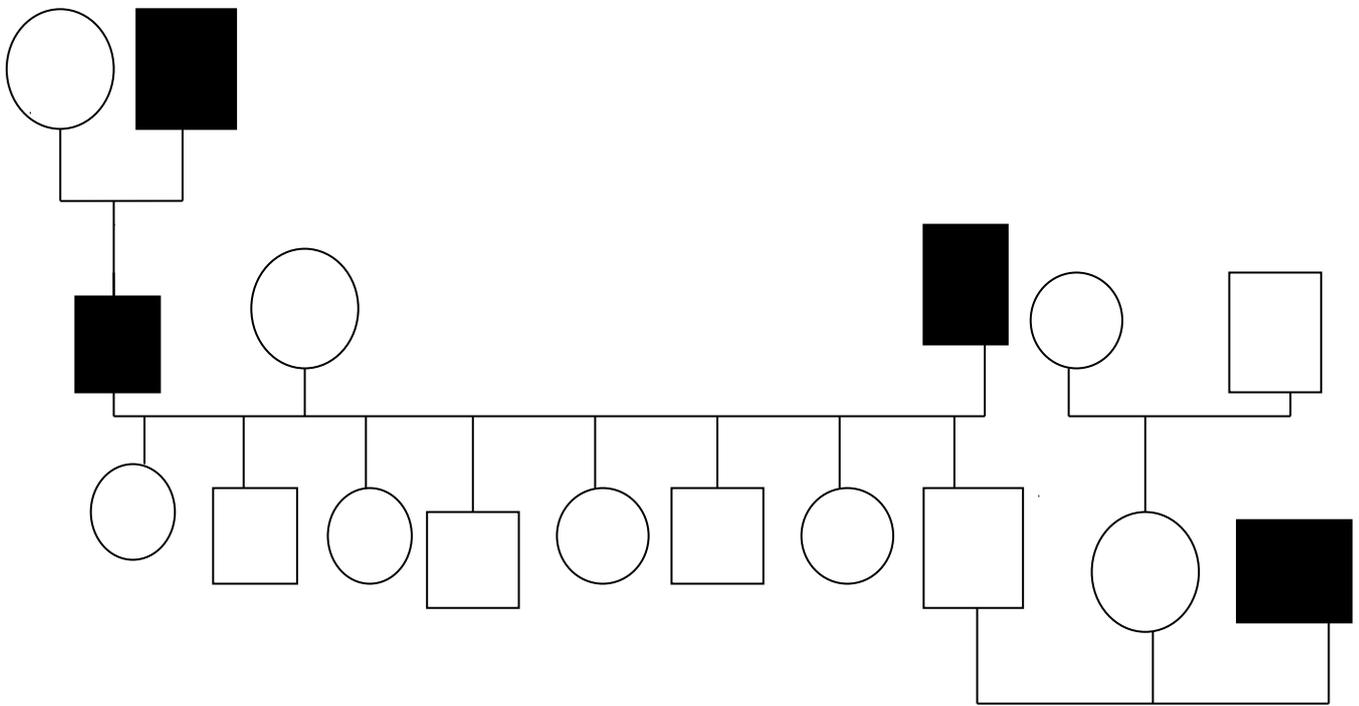
Что бы Вы посоветовали Пэгги?



Задача №3. В некоторых семьях белая прядь волос наследуется как доминантный признак. Именно так обстояло дело с династией Марзбургов, правившей в Бальвонии. В ходе длительной междоусобной войны королями Бальвонии побывали Карлы со Второго до Пятого (см. генеалогическое древо). Все они были убиты.

Известно, что из людей, представляемых на этом древе, белую прядь не имели только те, чьи символы зашифрованы.

Гарри Отрепьев собрался объявить себя сыном одного из этих четырех королей, неизвестным ранее (и не попавшим на схему), хотя белой пряди у него нет. Чьим сыном ему стоит себя объявить, а чьим - не стоит, чтобы его не смог разоблачить генетик?



2. Популяционный метод. Генетика популяций и ее значение для медицины.

Задача № 1. Как показали К. Ландштейнер и Левин в 1940 году, что 85% европейцев на поверхности эритроцитов несут резус - антигены (положительный резус- фактор), а у 15% европейцев их нет (отрицательный- резус фактор). Необходимо найти частоту генов, гомозигот и гетерозигот.

Задача №2. Гетерозиготы по гену серповидноклеточной анемии обладают повышенной устойчивостью к малярии, поэтому в районах земного шара, где распространено данное заболевание, частота этого гена повышена. Люди, гомозиготные по гену серповидной анемии, как правило, умирают в детстве. Большинство взрослых людей гомозиготны по гену нормального гемоглобина либо гетерозиготны. В одной из американских популяций обнаружено 17% гетерозигот по гену данного заболевания и 83% гомозигот по нормальному гену. Определите частоту гена серповидноклеточной анемии в данной популяции.

Задача №3. В популяциях русских встречаются следующие частоты групп крови: первая-0,33; вторая- 0,36; третья-0,23; четвертая-0,08. Вычислите частоты генов, определяющих группы крови в системе АВО в данной популяции,

Задача №4. в популяции человека кареглазые люди составляют 51%, голубоглазые-49%. Ген карих глаз доминирует над геном голубой окраски глаз. Определите, какой процент среди кареглазых людей составляют гомозиготы и гетерозиготы .

3. Биохимический метод генетики человека.

Задача №1. Ген, вызывающий сахарный диабет, рецессивен по отношению к гену нормального состояния. У здоровых супругов родился ребенок с сахарным диабетом.

- Сколько типов гамет может образовываться у отца?
- Сколько типов гамет может образовываться у матери?
- Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
- Сколько разных генотипов может быть среди детей этой супружеской пары?

- Какова вероятность . что второй ребенок в этой семье, тоже будет страдать сахарным диабетом?

Задача №2. Болезнь Коновалова- Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Определите генотипы родителей и ребенка.

Задача №3. Фенилкетонурия и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Успехи современной медицины позволяют снять тяжелые последствия нарушения обмена.

1. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам генов?
2. Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и жизнеспособность таких детей в семье, где оба родителя, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков?

Задача №4. У женщины, страдающей сахарным диабетом (у ее родителей углеводный обмен не был нарушен), резус- положительной (ее мать тоже резус- положительная, отец- резус- отрицательный), и мужчины, не имеющего сахарного диабета, (у его матери – сахарный диабет), резус-положительного (его отец был резус- отрицательным), родился ребенок: резус отрицательный, страдающий сахарным диабетом уже с детства.

Какие шансы были, у ребенка появиться, именно таким, если учесть всю имеющуюся в нашем распоряжении информацию о близких и дальних родственниках этого ребенка?

Тема №3. Биотехнология и генная инженерия

1. ДНК- хранитель наследственной информации.

Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот

Параметры	ДНК	РНК
1.Строение молекулы		
2.Строение нуклеотида		
3.Соединение в одну цепь		
4.Соединение полинуклеотидных цепей		
5.Функции в клетке		

2. Решение задач по теме: «Молекулярная генетика»

1. Молекула ДНК содержит 80000 остатков аденина, что составляет 16% от общего числа нуклеотидов в молекуле. Определите количество остальных нуклеотидов и длину молекулы ДНК?
2. Пользуясь таблицей генетического кода, напишите структуру участка белковой молекулы, соответствующего участку ДНК: ААЦ-ГГТ-АТА-ЦГГ-ГАЦ.
3. Участок гена имеет следующее строение: ЦГГ АГЦ ТЦА ААТ. Укажите строение соответствующего участка того белка, информация о котором содержится в данном гене. Как отразится на строении белка удаление из гена четвертого нуклеотида?
4. Белок состоит из 158 мономеров. Какую длину имеет кодирующий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 3,4 Е?

5. В молекуле ДНК обнаружено 880 гуаниновых нуклеотидов, которые составляют 22% от общего количества нуклеотидов этой ДНК. Определите: а) сколько содержится других нуклеотидов в этой молекуле ДНК б) какова длина ДНК.

6. Молекулярная масса белка $X=50\ 000$. Определите длину соответствующего гена?

7. Сколько нуклеотидов содержит ген (обе цепи ДНК), в котором запрограммирован белок инсулин из 51 аминокислоты?

8. Фрагмент молекулы содержит аминокислоты: аспарагиновая кислота- аланин- метионин- валин. Определите:

- Какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот;
- Количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях)
- Длину этого участка гена

9. Дана молекула ДНК с относительной молекулярной массой 69 000, из них 8625 приходится на долю адениловых нуклеотидов.

А) сколько содержится нуклеотидов по отдельности?

Б) какова длина этой молекулы?

Тема №4. Решение генетических задач по общей и медицинской генетике.

1.Задачи на моногибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Неполное доминирование.

Задача № 1. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет первую и вторую группу крови, вторая пара - вторую и четвертую. Один ребенок имеет вторую группу, а второй- первую группу. Определить родителей обоих детей.

Задача № 2. Миоплегия (периодические параличи) передается по наследству как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Задача № 3. У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких ресниц. Женщина с длинными ресницами, у отца которой ресницы были короткие, вышла замуж за мужчину с короткими ресницами.

1. Сколько типов гамет образуется у женщины?
2. Сколько типов гамет образуется у мужчин?
3. Какова вероятность рождения в данной семье ребенка с длинными ресницами (%)?
4. Сколько разных фенотипов может быть среди детей данной супружеской пары?

Задача № 4. В семье, где оба родителя здоровы, родилась девочка, больная фенилкетонурией. Какова вероятность наследования данного заболевания ребенком?

Задача № 5. Парагемофилия- склонность к кожным и носовым кровотечениям - наследуется как аутосомно- рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

Задача № 6. Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в раннем детстве, гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярии, в семье. Какова вероятность рождения детей , устойчивых к малярии , в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии , а другой нормален в отношении этого признака?

Задача № 7. У матери первая крови, а у отца – четвертая. Могут ли дети унаследовать группы крови одного из родителей?

Задача № 8. Хронический запор- заболевание, вызванное образованием клапанов на прямой кишке. Этот признак рецессивен. Но у гетерозигот наблюдается удлинение акта дефекации, что видно по сильно выпученным глазам. Определите возможные формы проявления заболевания у детей в семье, если один из родителей имел выпученные глаза, а второй ходил в туалет раз в год.

Задача № 9. Если у человека ген, определяющий 3 ноздри, неполно доминирует над геном, определяющим одну ноздрю, то, сколько ноздрей может быть у детей в семье, где у родителей по 2 ноздри?

Задача № 10. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном свете) наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей у гетерозиготных родителей?

2. Задачи на дигибридное скрещивание

Задача №1 . У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, причем гены обоих признаков находятся в различных парах хромосом. Какими будут дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

Задача №2. Известно, что катаракта и рыжеволосость у человека контролируются доминантными генами, локализованными в разных парах аутосом. Рыжеволосая женщина, не страдающая катарактой, вышла замуж за светловолосого мужчину, недавно перенесшего операцию по удалению катаракты.

Определить, какие дети могут родиться у этих супругов, если иметь в виду, что мать мужчины имеет такой же фенотип, как и его жена, т.е. она рыжеволосая и не имеет катаракты.

Задача №3. У женщины, страдающей сахарным диабетом (у ее родителей углеводный обмен не был нарушен), резус- положительной (ее мать также резус- положительная, тогда как отец- резус-отрицательный), и мужчины, не имеющего сахарного диабета, (у его матери был ярко выражен сахарный диабет), резус- положительного (его отец был резус- отрицательным), родился ребенок: резус-отрицательный, страдающий сахарным диабетом уже с детства.

Какие шансы были у ребенка появиться именно таким, если учесть всю имеющуюся в нашем распоряжении информацию о близких и дальних родственниках этого ребенка?. Ген резус - положительности - доминантный ген.

Задача №4. Известно, что у человека свободная мочка уха доминирует над несвободной, а гладкий подбородок рецессивен по отношению к подбородку с треугольной ямкой. Эти признаки наследуются независимо. От брака мужчины с несвободной мочкой уха и треугольной ямкой на подбородке и женщины, имеющей свободную мочку уха и гладкий подбородок, родился сын с гладким подбородком и несвободной мочкой уха .

- Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- Сколько разных фенотипов может быть среди детей от этого брака?
- Сколько разных генотипов может быть среди этих детей?
- Какова вероятность рождения в семье ребенка с гладким подбородком и свободной мочкой уха?(%)
- Какова вероятность рождения ребенка в этой семье с треугольной ямкой на подбородке?

Задача № 5. Одна из форм катаракты и одна из форм глухонемоты передаются как аутосомные рецессивные не сцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти передается как рецессивный признак. Какова вероятность рождения в семье детей со всеми тремя аномалиями, где оба родителя здоровы, но гетерозиготны по всем трем парам генов?

Задача №6. У человека ген кареглазости доминирует над геном голубоглазости, а ген шестипалости над геном пятипалости. В семье родился голубоглазый, пятипалый ребенок с первой группой крови. Такой же фенотип у матери этого ребенка. Отец ребенка - кареглазый, шестипалый, с третьей группой крови. Определите генотип отца этого ребенка?

Задача № 7. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой - вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность рождения глухого ребенка с вьющимися волосами в этой семье, если известно, что аллель вьющихся волос доминирует над аллелем гладких; а глухота - рецессивный признак, и оба гена находятся в разных хромосомах?

3.Задачи на сцепленное наследование признаков. Кроссинговер.

Задача №1. Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость от матери. Определите возможные фенотипы детей от ее брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.

Задача №2. Доминантные гены катаракты и эллиптоцитоза расположены в первой аутосоме. Определить вероятные фенотипы и генотипы детей от брака здоровой женщины и дигетерозиготного мужчины. Кроссинговер отсутствует.

Задача №3. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него находится locus крови по системе АВО. Один из супругов имеет вторую группу крови, другой - третью. Тот, у которого вторая группа, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с первой группой крови и не имел аномалий, а мать с четвертой имела оба дефекта. Супруг, имеющий третью группу крови, нормален в отношении гена дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обоим парам анализируемых генов. Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки, возможные группы крови.

Задача №4. Известно, что ген гемофилии и ген дальтонизма - это рецессивные гены, локализованные в X хромосоме; расстояние между ними 9,8 морганиды. Здоровая девушка, мать которой дальтоник, а отец - гемофилик, выходит замуж за мужчину, родители которого здоровы. Определить, какова вероятность появления в этой семье здоровых детей?

4.Задачи на наследование признаков сцепленных с полом.

Задача № 1. Женщина, имеющая гипоплазию (истончение) эмали выходит замуж за мужчину, у которого такой же дефект. От этого брака рождается мальчик, не страдающий данной болезнью. Какова была вероятность появления в этой семье здорового мальчика? Какова вероятность появления здоровой девочки? Известно, что ген, ответственный за развитие гипоплазии эмали - доминантный ген, локализованный в X- хромосоме.

Задача № 2. От брака мужчины, у которого нет рахита, устойчивого к лечению витамином Д, и женщины, страдающей этим заболеванием рождается здоровая, как и ее отец, девочка. Может ли данная семья быть абсолютно уверенной в том, что и все последующие дети, родившиеся в этой семье, будут такими же здоровыми, как и эта девочка? Известно, что ген, ответственный за развитие этой болезни,- доминантный ген полного доминирования, локализованный в X- хромосоме.

Задача № 3. У женщины, страдающей отсутствием потовывделением (ангидрозная эктодермальная дисплазия), и мужчины, не имеющего указанного дефекта, рождается сын. Определить, унаследует ли ребенок болезнь матери или же мальчик будет здоровым, как и его отец. Известно, что ген, ответственный за развитие этой болезни - рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме. Будет ли страдать этим заболеванием девочка, являющаяся вторым ребенком в семье?

Задача № 4. Гипертония у человека определяется доминантным аутосомным геном, а оптическая атрофия вызывается рецессивным геном, сцепленным с полом. Женщина с оптической атрофией выходит замуж за мужчину с гипертонией, у которого отец также страдал гипертонией, а мать была здорова.

- Какова вероятность, что ребенок в этой семье будет страдать обеими аномалиями?
- Сколько типов гамет образуется у женщины?
- Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
- Сколько разных фенотипов может быть среди детей этой пары?

Задача №5. У человека недостаток фосфора в крови, обуславливающий специфическую форму рахита, зависит от доминантного гена, сцепленного с полом, а близорукость - от доминантного аутосомного гена. Женщина, гетерозиготная по гену близорукости, вступает в брак с мужчиной, страдающим указанной формой рахита.

1. Сколько типов гамет образуется у женщины?
2. Сколько разных фенотипов может быть среди детей этой пары?
3. Какова вероятность рождения в семье сына, страдающего обеими аномалиями?
4. Какова вероятность рождения в семье ребенка, здорового в отношении указанных аномалий?
5. Сколько разных генотипов может быть среди детей этой супружеской пары?

Задача № 6. У человека катаракта зависит от доминантного аутосомного гена, а ихтиоз (заболевание кожи)- от рецессивного гена, сцепленного с полом. Женщина с ихтиозом выходит замуж за мужчину с катарактой, у которого мать страдала катарактой, а отец был здоров по указанным признакам.

- Сколько разных фенотипов может быть среди детей данной пары?
- Сколько типов гамет образуется у женщины?
- Какова вероятность, что ребенок в этой семье будет страдать обеими аномалиями?
- Какова вероятность рождения в этой семье здорового сына?(%)
- Сколько типов гамет образуется у мужчины?

Задача № 7. У человека аниридия (тип слепоты) определяется доминантным аутосомным геном, а дальтонизм - рецессивным геном, локализованным в X- хромосоме. Мужчина- дальтоник женился на женщине с аниридией, у которого отец страдал аниридией, а мать была здорова и происходила из семьи, в которой не наблюдались выше указанные заболевания.

1. Сколько типов гамет образуется у женщины?
2. Какова вероятность, что ребенок в этой семье будет страдать обеими аномалиями?
3. Сколько разных фенотипов может быть среди детей этой пары?
4. Какова вероятность рождения в семье здорового сына?(%)
5. Какова вероятность рождения в этой семье здоровой дочери?(%)

Задача №8. Отсутствие потовых желез у человека передается как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женился на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

Задача №9. В семье, где отец болен гемофилией, а мать фенотипически здорова и имеет благополучный генотип, родился мальчик. Какова вероятность наличия у него гемофилии?

Задача №10. Гены гемофилии и дальтонизма локализованы в X-хромосоме на расстоянии 10 морганид. Женщина, отец которой страдал обоими заболеваниями, а мать таких генов не имела, вышла замуж за здорового мужчину. Определите вероятность рождения ребенка, страдающего:

- обоими заболеваниями?
- одним из них?
- фенотипически здорового?

Задача № 11. Женщина- правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину- правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась дочь- левша, голубоглазая и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой. Голубоглазым и дальтоником?

Задача № 12. Гипертрихоз (рост волос по краю ушной раковины) наследуется как голландрический признак (ген находится в У- хромосоме), а альбинизм как рецессивный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз и был гетерозиготен по гену по гену нормальной пигментации кожи, а мать была альбиносом, родилась здоровая девочка. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Задача №13. У человека гипоплазия эмали определяется доминантным, сцепленным с X-хромосомой геном, а гипертрихоз вызывается геном, расположенным в У - хромосоме. Мужчина с гипертрихозом женится на женщине с гипоплазией эмали. Известно, что матери обеих супругов не имели аномалии.

- Какова вероятность, что ребенок в этой семье будет страдать обоими аномалиями?
- Сколько разных генотипов может быть среди детей?
- Сколько разных фенотипов может быть среди детей?
- Какова вероятность, что ребенок унаследует генотип матери?
- Какова вероятность рождения в этой семье дочери с гипертрихозом?

Задача №14. У человека шестипалость определяется аутосомным доминантным геном (К), гемофилия – сцепленный с полом рецессивный признак. В семье родился пятипалый мальчик с четвертой группой крови, больной гемофилией. Его родители не больны гемофилией. Каковы генотипы мальчика и отца.

Задача №15. Женщина невероятно взволнована случайно полученной от «доброжелателей» информацией о тайне семье своего мужа. Оказалось, что и ее мужу, и его братьям, их отцу в раннем детстве была сделана операция по ликвидации синдактилии – врожденного сращения указательного и среднего пальцев на правой руке.

Женщина обратилась за советом к медикам. Как будут выглядеть дети, рожденные от одного из представителей этого семейства (мальчики и девочки)?

5.Итоговая контрольная работа

Часть А.

А 1.Характеристикой кариотипа является:

- 1)совокупность генов в организме
- 2) совокупность эухроматина в яйцеклетке
- 3) морфологические признаки организма
- 4) совокупность хромосом в нервной клетке

А 2.Эпителиальная клетка человека содержит...аллеля (аллель) одного гена:

- 1)два
- 2) три
- 3) один
- 4) четыре

А 3.Геном составляет набор:

- 1) кодонов и-РНК
- 2) нуклеотидов т-РНК
- 3)генов бактериальной клетки
- 4)генов эпителиальной клетки кишечника

А 4.Аллельные гены расположены в одинаковых локусах:

- 1) группы сцепления
- 2) двух групп сцепления
- 3) гомологичных, половых хромосом
- 4) негомологичных аутосом

А 5.Близнецовым методом в медицинской генетике определяют:

- 1) генотип и кариотип
- 2) кариотип и модификации
- 3) модификации и тип наследования признаков
- 4) тип наследования и тип мутаций

А 6.Цитогенетическим методом в медицинской генетике определяют:

1) рецессивные и доминантные мутации 2) тип наследования признаков 3) количество хромосом в интерфазном ядре клетки 4) количество хромосом в клетке в процессе митоза

А 7. Особи, не дающие расщепления в потомстве:

1) гомозиготные 2) гетерозиготные 3) особи с доминантными признаками 4) особи, образующие два типа гамет

А 8. Закон Моргана отражает:

1) закон единообразия 2) закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 3:1 3) закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом 4) закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме

А 9. Нарушение сцепления аллелей генов, находящихся в одной хромосоме, вызывает:

1) митоз 2) амитоз 3) конъюгация 4) кроссинговер

А 10. Частота рекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления зависит:

1) ни от чего не зависит, случайна 2) от расстояния между генами в хромосоме 3) от расстояния между генами и центромерами в хромосоме 4) от расстояния между центромерами и теломерами в хромосоме

А 11. Гены, находящиеся в У-хромосоме, передаются:

1) от отца сыновьям 2) от отца дочерям 3) от отца всем детям 4) от матери сыновьям

А 12. Какое утверждение верно для половых хромосом человека:

1) половые хромосомы X и Y полностью гомологичны друг другу 2) вообще не имеют гомологичных участков 3) половые хромосомы X и Y гомологичны друг другу по небольшому участку

Часть В.

В 1. Выберите верные утверждения:

1. Рecessивный признак проявляется у особи, гомозиготной по рецессивной аллели данного гена;
2. У женщины, гетерозиготной по гену гемофилии, эта болезнь не проявляется;
3. Дальтонизм наследуется по тому же генетическому механизму, что и гемофилия;
4. Половую принадлежность ребенка у людей определяет хромосома, попавшая в зиготу от мужского организма;
5. Ген гемофилии доминирует над геном нормальной свертываемости крови;
6. На каждой хромосоме расположено только по одному гену;
7. Закономерности наследования, сцепленного с полом, изучил Мендель

В 2. Оцените, являются ли правильными суждения:

- а) с помощью генеалогического метода изучены закономерности наследования гемофилии;
- б) идентичные близнецы развиваются из одной зиготы;
- в) с помощью близнецового метода изучается влияние факторов среды на формирование признаков организма;
- г) формирование физических и психических качеств человека определяется только наследственными факторами;
- д) болезнь Дауна характеризуется тем, что в гаплоидном наборе большого- 47 хромосом;
- е) диагноз «сахарный диабет» устанавливается с помощью биохимического метода

Часть С.

Ответьте на вопросы.

1. чем объясняется рост числа наследственных заболеваний у современного человека?
2. в чем заключаются трудности борьбы с наследственными заболеваниями?

Решите задачи.

№ 1. В городе с достаточно постоянным составом населения в течение пяти лет среди 25 тысяч новорожденных зарегистрировано 2 больных фенилкетонурией, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите количество гетерозигот и гомозигот по фенилкетонурии и частоту рецессивного гена, вызывающего этот недуг.

№ 2. У человека одна из форм гемофилии обусловлена рецессивным, сцепленным с полом геном. У здоровых родителей, имеющих вторую и третью группу крови, рождается ребенок с первой группой крови и страдающей гемофилией.

- Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка с группой крови одного из родителей?
- Какова вероятность рождения в этой семье больного ребенка?
- Сколько разных генотипов может быть среди детей?
- Сколько разных фенотипов может быть среди сыновей этой семьи?
- Сколько разных фенотипов может быть среди дочерей?

№ 3. У чебурашки большие уши и волосатая грудь - рецессивные гены, локализованные в X-хромосоме на расстоянии 20 морганид. Чебурашка с маленькими ушами и голой грудью, мать которого имела волосатую грудь, а отец - большие уши, выходит замуж за чебурана с маленькими ушами и голой грудью. Какова вероятность появления в этой семье чебурашек и чебуранов с большими ушами и волосатой грудью?

№ 4. У Белоснежки вторая группа крови, белое лицо, 35 размер ноги. У гномика третья группа крови, черное лицо, 55 размер ноги. Какова вероятность рождения ребенка-гномика с черным лицом, первой группой крови, 55 размером ноги, если белое лицо и 35 размер - доминантные гены, лежащие в разных хромосомах?