

ПРОЕКТ

ПРОГРАММА
учебного курса
«Медицинская генетика»
10–11 классы
32 часа

1. Планируемые результаты освоения учебного курса

Личностные:

- формирование способности определять собственную позицию по отношению к явлениям современной жизни и объяснять ее;
- осознание необходимости саморазвития и самовоспитания в соответствии с общечеловеческими ценностями и идеалами гражданского общества;
- готовность к сотрудничеству в процессе совместного выполнения учебных, познавательных и исследовательских задач;
- формирование мировоззрения, соответствующего современному уровню развития науки генетики, представлений о взаимосвязи развития методов и теоретических обобщений в генетике как важнейшей отрасли естествознания; способности устанавливать связь между прогрессивным развитием генетики и решением социально-этических, экономических и экологических проблем человечества;
- формирование познавательных мотивов, направленных на получение новых знаний по генетике, необходимых для выработки целесообразного поведения в повседневной жизни и трудовой деятельности в целях сохранения своего здоровья;
- формирование понимания ценности здорового и безопасного образа жизни, бережного, ответственного и компетентного отношения к собственному физическому и психическому здоровью;
- формирование коммуникативной компетентности в образовательной, общественно полезной, учебно-исследовательской, творческой и других видах деятельности.

Метапредметные:

- использовать при освоении знаний приемы логического мышления, раскрывать смысл ключевых генетических понятий, использовать понятия для объяснения отдельных фактов и явлений, составляющих основу генетических исследований; строить логические рассуждения, делать выводы и заключения;
- при организации и проведении учебно-исследовательской и проектной деятельности по генетике: выявлять и формулировать проблему, ставить вопросы, выдвигать гипотезу, давать определения понятиям, систематизировать и структурировать материал; проводить эксперименты, делать выводы и заключения, анализировать собственную позицию относительно достоверности получаемых в ходе эксперимента результатов;
- вести поиск информации в различных источниках, анализировать, оценивать информацию и по мере необходимости преобразовывать её;

- использовать и анализировать в процессе учебной исследовательской деятельности получаемую информацию в целях прогнозирования распространенности наследственных заболеваний в последующих поколениях;
- принимать активное участие в диалоге или дискуссии по существу, обсуждаемой теме;
- приобрести опыт презентации выполненного эксперимента, учебного проекта;
- самостоятельно определять цели деятельности и составлять планы деятельности; самостоятельно осуществлять, контролировать и корректировать свою деятельность; корректировать предложенный алгоритм действий при выполнении заданий с учетом новых знаний об изучаемых объектах;
- выбирать на основе генетических знаний целевые и смысловые установки в своих действиях и поступках по отношению к живой природе, своему здоровью и здоровью окружающих;
- применять приобретенные навыки в повседневной жизни для понимания взаимосвязи учебного предмета с особенностями профессий и профессиональной деятельности.

Предметные:

- понимание значения науки генетики в познании законов природы, в жизни человека и современного общества;
- раскрывать сущность основных понятий генетики: наследственность, изменчивость, фенотип, генотип, кариотип, гибрид, анализирующее скрещивание, сцепленное наследование, кроссинговер, секвенирование, ген, геном, локус, аллель, генетический код, экспрессия генов, аутосомы, пенетрантность гена, оперон, репликация, репарация, сплайсинг, модификация, мутагенный фактор (мутаген), мутации (геномные, генные, хромосомные), цитоплазматическая наследственность, генофонд, хромосомы, генетическая карта, канцерогены, клонирование;
- выявлять взаимосвязь понятий, использовать названные понятия при разъяснении важных биологических закономерностей;
- раскрывать смысл основных положений ведущих биологических теорий, гипотез, закономерностей; представлений о молекулярных и клеточных механизмах наследования генов у человека; об основных правилах, законах и методах изучения наследственности и изменчивости человека; о развитии современных медицинских технологий;
- использовать терминологию и символику генетики при разъяснении мер профилактики наследственных заболеваний и последствий влияния факторов риска на здоровье человека;

- применять полученные знания для моделирования и прогнозирования последствий значимых биологических исследований, решения генетических задач различного уровня сложности;
- ориентироваться в системе познавательных ценностей, составляющих основу генетической грамотности.

2. Содержание учебного курса

ВВЕДЕНИЕ

(2 часа)

Генетика человека. Наследственность и изменчивость у человека. Медицинская генетика. Предмет медицинской генетики. Человек как объект медицинской генетики. История развития генетики человека. Методы генетики человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Международная программа «Генетика человека».

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

(4 часа)

Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. ДНК – носитель генетической информации. Репликация ДНК. Генетический код. Транскрипция и трансляция. Структура гена эукариот. Реализация генетической информации у эукариот. Регуляция активности генов эукариот.

Практическая работа № 1. Решение генетических задач по моделированию этапов реализации наследственной информации.

Практическая работа № 2. Применение метода электрофореза для разделения ДНК.

ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

(6 часов)

Морфофункциональная характеристика клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Регуляция клеточного цикла. Типы клеточного деления: митоз, мейоз, амитоз. Образование и развитие половых клеток у человека.

Хромосомы и гены. Структурная организация хромосом. Упаковка ДНК в хромосомах. Кариотип человека. Идеограмма хромосом человека. Структурные хромосомные аномалии.

Практическая работа № 3. Изучение типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.

Практическая работа № 4. Изучение кариотипа человека под микроскопом.

ОСНОВНЫЕ ЗАКОНЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

(6 часов)

Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Передача признаков следующему поколению. Сцепление генов и рекомбинация. Сцепление генов и анализ сопряженности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Распределение аллелей в популяции.

Хромосомная теория наследственности. Сцепленные гены, кроссинговер. Полное и неполное сцепление. Хромосомный механизм определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.

Практическое занятие № 5. Решение задач на взаимодействие генов.

Практическое занятие № 6. Решение задач на сцепленное наследование признаков.

МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

(3 часа)

Особенности изучения генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Составление и анализ родословных. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.

Практическое занятие № 7. Составление и анализ родословных.

ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ У ЧЕЛОВЕКА

(2 часа)

Основные виды изменчивости. Фенотипическая изменчивость. Генотипическая изменчивость. Цитоплазматическая. Комбинативная. Мутации и их классификация. Хромосомные aberrации. Мутации, ведущие к изменению структуры гена. Мутации, вызванные заменой азотистых оснований. Геномные мутации. Мутагенные факторы. Мутагенное действие химических веществ и биологических агентов. Фенокопии и генокопии.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ИХ КЛАССИФИКАЦИЯ

(6 часов)

Генетическая классификация болезней. Наследственные и врожденные заболевания. Генные болезни. Аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные заболевания. Этиология и патогенез генных заболеваний. Фенилкетонурия. Гемофилия. Дальтонизм. Синдром Марфана. Серповидно-клеточная анемия.

Хромосомные болезни. Синдром Дауна, синдром Клайнфельтера. Синдром Шерешевского-Тёрнера. Синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Аномалии в структуре хромосом.

Болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Особенности наследования мультифакториальных заболеваний.

ПРОФИЛАКТИКА, ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

(3 часа)

Методы диагностики наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. Генотерапия. Терапия стволовыми клетками. CRISPR-Cas – система редактирования генома. Реконструкция яйцеклеток. Хромосомная и генная инженерия.

3. Тематическое планирование

№	Тема	Количество часов
1	Введение	2
2	Молекулярные основы генетики	4
3	Цитологические основы генетики	6
4	Основные законы наследственности	6
5	Методы генетики человека	3
6	Виды изменчивости у человека	2
7	Наследственные заболевания и их классификация	6
8	Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний	3
ИТОГО		32

4. Формы проведения занятий: лекция, семинар, практикум, практическая работа.

5. Перечень используемого оборудования

1. Набор материалов и реактивов для определения ДНК, включая образцы ДНК и «зеленые маркеры»

2. Набор оборудования для проведения электрофореза ДНК в агарозном геле
3. Стриповый иммуноферментный планшетный анализатор
4. Пипетка автоматическая тип 1 (1000–10000 МКл)
5. Пипетка автоматическая тип 2 (100–1000 МКл)
6. Пипетка автоматическая тип 3 (20–200 МКл)
7. Микроскоп демонстрационный стереоскопический
8. Микроскоп демонстрационный для проецирования демонстрационных лабораторных и практических работ по биологии на экране или интерактивной доске (тринокулярный, план-ахромат)
9. Микроскоп бинокулярный
10. Видеокамера для работы с оптическими приборами цифровая
11. Комплект микропрепаратов по общей биологии (профильный уровень)
12. Регистратор данных
13. Веб-камера на подвижном штативе для проецирования демонстрационных и практических работ

Перечень оборудования может быть расширен и дополнен образовательной организацией.