

Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение Краснодарского края
Краснодарский машиностроительный колледж»
(ГБПОУ КК КМСК)

**Тема: Значение генетики для медицины. Наследственные болезни
человека**

Тема: Значение генетики для медицины. Наследственные болезни человека (урок-семинар)

Цели и задачи: ознакомить студентов с основами медицинской генетики и ее ролью в здравоохранении; развивать представления о биосоциальной сущности человека, совершенствовать навыки обобщения материала, умения выделять главное и систематизировать знания; развивать речь, повышать культуру общения учащихся.

Оборудование: репродукция картины Д. Веласкеса «Портрет шута Себастьяна Моро», видеофильм «Генетика человека», музыкальная запись токкаты и фуги ре-минор И. С. Баха, таблица «Метод изучения родословной человека», подготовленная студентами.

Вопросы для подготовки к семинару:

1. Почему невозможно применить к человеку основной метод генетики?
2. Какие методы разработаны для изучения наследственности и изменчивости человека?
3. Наследственные болезни человека, их характеристика.
4. Пути профилактики наследственных заболеваний человека.
5. Евгеника и клонирование. Правомерность и перспективы.

План семинара:

1. Вводное слово преподавателя о задачах семинарского занятия и плане его проведения.
2. Выступления студентов с сообщениями по заданным темам.
3. Дискуссия.
4. Подведение итогов и выводы (преподаватель совместно со студентами).
5. Домашнее задание.

Ход урока

О, разрешите мне загадку жизни,
Мучительно старинную загадку...
Скажите, что такое человек?

Г. Гейне

I. Организационный момент.

Подготовка студентов к уроку.

II. Вводное слово преподавателя.

Звучит музыка И. С. Баха.

Преподаватель. Мы неслучайно начинаем наш урок с музыки И. С. Баха. Более 250 лет его музыка восхищает человечество. В семье Бахов в семи поколениях было не менее 53 выдающихся музыкантов и композиторов. Людей всегда волновали вопросы, связанные с наследственностью и наследованием выдающихся способностей. Почему у гениального человека дети далеко не всегда гениальны? Почему одни люди рождаются талантливыми, другие едва осваивают школьную программу? От чего зависит наследственность человека? Чем обусловлены наследственные болезни? Почему среди 5 млрд жителей планеты нет двух совершенно одинаковых людей? На эти вопросы мы попытаемся ответить сегодня.

III. Методы, применимые к изучению наследственности человека.

Преподаватель. Изучение наследственности человека представляет значительные трудности. Давайте сначала обсудим *вопрос о методах генетики, применимых к изучению наследственности человека.*

1-й студент. Одним из основных методов экспериментальной генетики является *скрещивание*. Однако его нельзя применить к человеку. Известный советский генетик Н. К. Кольцов писал: «Мы не можем ставить опытов, мы не можем заставить Нежданову выйти замуж за Шаляпина только для того, чтобы посмотреть, каковы у них будут дети».

Трудности заключаются еще в том, что у человека:

- 1) медленная смена поколений;
- 2) потомство немногочисленно;
- 3) сложный хромосомный набор;
- 4) невозможно использовать гибринологический метод.

Однако, несмотря на все эти трудности, генетика человека успешно развивается. Для изучения наследственности человека генетики разработали специальные методы, например близнецовый метод.

2-й студент. *Близнецовый метод* был предложен в 1876 г. английским ученым Гальтоном, однако широкое применение он нашел лишь в середине 1920-х гг. Согласно статистике, 1 % всех новорожденных являются близнецами. Каков же механизм появления близнецов? Неидентичные близнецы, или двойни, рождаются потому, что по неизвестным пока причинам у женщины созревают не одна, как обычно, а одновременно две яйцеклетки. Если произойдет оплодотворение, то из двух зигот разовьются два зародыша и на свет появятся два ребенка, похожих друг на друга не более чем просто

родственники. Их генотипы различны, поэтому они могут быть как одного пола, так и разнополыми.

Идентичные близнецы появляются вследствие того, что одна оплодотворенная зигота разделяется и ее дочерние клетки начинают развиваться независимо друг от друга, превращаясь в два зародыша. В этом случае генотипы зародышей одинаковы, но наследственные признаки могут проявляться у близнецов по-разному.

Конкордантность – проявление признаков у обоих идентичных близнецов.

Дискордантность – проявление признака у одного из идентичных близнецов.

С помощью близнецового метода было установлено, что развитие любого признака человеческого организма определяется набором генов. В то же время действие генов проявляется в конкретных условиях среды, от которых также зависит проявление признака. Таким образом, для человека применима следующая известная формула: *фенотип = генотип + условия среды*.

3 - й студент. Помимо близнецового метода в изучении наследственности человека применяется **генеалогический метод**. Этот метод так же, как и близнецовый, введен в науку в XIX в. Гальтоном. Генеалогия в широком смысле слова – родословная человека, таким образом, генеалогический метод – это метод, основанный на изучении родословных и выявлении особенностей наследования каких-либо характерных признаков или болезней в ряду поколений данного рода или семьи. Так, например, для представителей известного австрийского рода Габсбургов в XIV–XIX вв. были характерны узкая выступающая челюсть и отвисающая нижняя губа, что легко прослеживается по их портретам, выставленным в картинной галерее в Вене. С помощью генеалогического метода выявлены и изучены многие наследственные заболевания. Когда в Шрюберийском соборе открыли гробницу рыцаря Джона Тальбота, много лет назад погибшего на поле битвы, то обнаружили на кисти сращение фаланг первого и второго пальцев, то есть Джон Тальбот страдал *симфалангией*. Этот признак, унаследованный от прародителя, наблюдался во всех 14 поколениях его потомков. Так было установлено, что симфалангия наследуется как доминантный признак, так как проявляется в каждом поколении.

Еще один пример наследственного заболевания – *гемофилия*. Английская королева Виктория передала ген гемофилии королевским семьям Западной Европы и царствующей семье России (царевич Алексей, сын Николая II, страдал гемофилией).

Демонстрируется таблица «Родословная семьи Романовых».

4-й студент. Распространение отдельных генов в человеческих популяциях изучают с помощью *популяционно-статистического метода*, который позволил установить следующее.

Большинство генов распространены повсеместно и относительно легко выявляются. К ним относятся, например, гены, дефекты в которых приводят к заболеванию *фенилкетонурией*, некоторыми формами *слабоумия*.

В то же время есть гены, встречающиеся локально, то есть преимущественно в определенных районах. Например, ген, определяющий *серповидную анемию*, распространен в Южной и Экваториальной Африке и Средиземноморье.

Популяционно-статистический метод позволяет определить генетическую структуру популяции человека, а это необходимо для профилактической медицины.

5-й студент. Впервые хромосомы человека были описаны немецким ученым Вальтером Флеммингом в 1872 г., наблюдавшим их образование и движение при делении клеток. Название *хромосомы* в 1888 г. предложил В. Вальдейер. В 1902 г. американский ученый У. С. Саттон отметил соответствие между активностью хромосом в мейозе и наследственностью.

Долгое время ученые считали, что в ядре клетки человека имеется 48 хромосом. С начала 1940-х гг. вопрос о кариотипе человека считался решенным. И вдруг появилось сенсационное сообщение молодого американского ученого Тио и известного ученого Левана о том, что у человека не 48, а 46 хромосом. Это открытие коренным образом меняло представление о генетике человека.

В 1960 г. на Денверской конференции была разработана классификация хромосом человека. В ее основу положены особенности величины хромосом и расположение первичной перетяжки. Все хромосомы имеют порядковые номера. Наиболее крупная пара гомологичных хромосом имеет № 1, следующая – № 2. Самые маленькие из хромосомного набора человека – № 21, 22. Еще две половые хромосомы выделяются отдельно.

Через 3 года после открытия Тио-Левана французские ученые Лежен, Тюрпен и Готье удивили мир, обнаружив у детей с болезнью Дауна лишнюю хромосому, то есть их набор содержал 47 хромосом вместо 46. Так появилось понятие *наследственные болезни*.

Сейчас изучение хромосом человека не представляет особых трудностей. Для этого лейкоциты или фибробласты помещают в питательную среду при температуре 37 °С, где они делятся, – так получают культуру клеток. Из них готовят препараты, в которых легко определяется число и строение хромосом.

Определение числа и структуры хромосом у людей легло в основу *цитогенетического метода* изучения наследственности человека, в частности наследственных болезней.

Наследственные болезни человека – это болезни, связанные с нарушением генетического аппарата человека.

Среди наследственных заболеваний выделяют хромосомные и генные болезни.

Хромосомные болезни вызываются изменением числа и формы хромосом. К ним относятся синдромы Дауна, Шерешевского – Тернера (женщина с 45-ю хромосомами), Кляйнфельтера (мужчина с 47-ю хромосомами).

Генные болезни обусловлены изменениями, возникающими внутри гена (на молекулярном уровне). К таким заболеваниям относятся *фенилкетонурия*, *серповидная анемия*. Существовали ли наследственные болезни человека в прежние времена? Посмотрите на репродукцию картины знаменитого испанского художника Диего Веласкеса (1599–1660). На нас смотрят умные глаза королевского шута, у которого хорошо заметны признаки наследственного заболевания *ахондроплазии*: нормальное тело и сильно укороченные руки и ноги.

Наследственные болезни у человека – лишь часть его наследственной изменчивости. Ученые постоянно работают над проблемами их лечения. Наиболее актуальным является предупреждение этих болезней.

Преподаватель. Какова профилактика наследственных болезней человека?

7-й студент. Пути профилактики наследственных болезней определяются причинами, способствующими их развитию. К основам профилактики относятся следующие меры.

Запрет на близкородственные браки. Издавна замечено, что у супругов-родственников часто рождаются больные и ослабленные дети. Поэтому у многих народов сложилось отрицательное отношение к таким бракам. Как правило, мутации в генах носят рецессивный характер, поэтому в гетерозиготе они не проявляются. У двух родственников, имеющих одинаковые мутации, больше вероятность проявления рецессивного гена в гомозиготе – по II закону Менделя, величина этой вероятности составляет 25 %.

Запрет на употребление алкоголя и наркотических веществ. Их употребление ведет к нарушению процесса конъюгации хромосом в мейозе (половом делении), так как алкоголь – это яд для любой клетки, в том

числе и половой. В результате в некоторых половых клетках могут возникнуть изменения структуры и числа хромосом, что может привести к тяжелым уродствам и умственной отсталости.

Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против загрязнения среды мутагенами – веществами, способными вызвать изменения в генах и хромосомах человека. К 1969 г. убедительно подтверждено мутагенное действие на живой организм некоторых физических, химических и биологических факторов. Не вызывает никаких сомнений мутагенный эффект курения и жевание табака, радиоактивного излучения, выхлопных газов, химических красителей, лаков. Постоянно пополняется список лекарств, обладающих мутагенным действием. Ученые работают над созданием *антимутагенов* – соединений, нейтрализующих действие мутагенов или сам мутаген до его вступления в реакцию с молекулой ДНК (таким действием обладают некоторые витамины, цистеин, гистамин).

Медико-генетическое консультирование. Впервые в мире оно было организовано в 1929 г. невропатологом Давыденковым. Это был первый шаг врача-генетика на пути пропаганды медико-генетических знаний среди пациентов. Результативность медико-генетического консультирования зависит от того, в какие сроки родители обратились за помощью. Различают *ретроспективное* консультирование (в семье уже есть больной ребенок) и *перспективное* (до рождения первого ребенка).

Дородовая диагностика наследственных заболеваний. Она предусматривает их своевременное выявление. Так, обязательное ультразвуковое исследование (УЗИ) всех беременных женщин на 30 % снизило риск рождения детей с тяжелыми пороками. Лабораторная дородовая диагностика, то есть исследование околоплодных вод или клеток ворсинчатой оболочки плода на ранних сроках (6–11 недель), нужна женщинам старше 35 лет и тем женщинам, у которых уже родились дети с врожденными пороками. Если установлено наличие наследственных пороков у плода, то женщине рекомендуется прервать беременность.

Врач-генетик – не юридическое лицо. Словом, он не может запретить или разрешить консультируемым иметь детей, его задача – помочь семье реально оценить степень опасности.

Преподаватель. Человечество всегда стремилось к совершенству. С открытием законов генетики эта цель стала казаться еще более достижимой.

8-й студент. Слово «евгеника» происходит от греческого «*eugenus*», что означает *истинная порода*. У истоков евгеники стоял крупный биолог Френсис

Гальтон, двоюродный брат Ч. Дарвина. В 1883 г. он заявил миру о науке, которая, по глубокому убеждению ученого, должна улучшить человеческий род. Евгенике, по его мнению, предстояло пройти три этапа:

- изучение наследственности человека;
- распространение полученных знаний и применение их на практике, включая введение специальных ограничений в институте брака, направленных на то, чтобы оградить человеческую природу от дурной наследственности;
- на третьем этапе, считал основатель евгеники, надобность в каких-либо законах уже отпадает, ибо «хорошо образованные и сознательные члены общества сами будут регулировать свое воспроизводство».

Рекомендации Гальтона были просты и по-своему заманчивы: следует не только избавляться от патологических генов, сколько повышать в человеческих популяциях количество здоровых генов, генов талантливости и гениальности. Как же добиться этого? Путь один – преимущественное размножение более одаренных людей (что должно быть закреплено законом). Эти идеи вскоре нашли широкое распространение. Расцвет евгеники пришелся на первые десятилетия XX в. и вызвал страшные последствия. В Германии она была оправданием уничтожения миллионов «неполноценных» людей и целых рас.

Пережила увлечение евгеникой и наша страна. В 1918 г. в Петроградском университете была организована первая кафедра генетики, а через 3 года при ней было создано бюро евгеники. Ученые верили в возможность улучшения природы человека за счет улучшения груза наследственной патологии.

Однако генетик Н. К. Кольцов в 1923 г. писал: «Современный человек не откажется от самой драгоценной свободы – права выбирать супруга по собственному выбору, и даже там, где существовала крепостная зависимость человека, эта свобода была возвращена рабам ранее отмены всех других нарушений личной свободы».

Преподаватель. В последнее время можно часто услышать сообщения о клонировании растений, животных, а в перспективе – и человека.

Клоном называется генетически однородное потомство одной клетки, полученное путем бесполого размножения.

Клоны высших организмов, у которых нет бесполого размножения, – явление редкое. Клоном у человека можно назвать однояйцевых близнецов (клоны одной зиготы).

В настоящее время для некоторых животных (например амфибии) освоен метод пересадки клеточных ядер из позднего зародыша в яйцеклетки, из которых удалено собственное ядро. Эту манипуляцию можно повторять несколько раз. Так возникает возможность получить клон животных и даже человека – ведь все они происходят из одного яйца и, следовательно, похожи друг на друга как однояйцевые близнецы.

III. Дискуссия о клонировании.

Преподаватель. Насколько правомерным вы считаете клонирование человека?

В дискуссии принимает участие вся группа студентов.

Преподаватель. Академик Баев на вопрос о перспективах генетического экспериментирования и о готовности человечества к подобным экспериментам ответил: «Комитет по генетическому экспериментированию при Международном совете научных союзов постоянно занимается оценкой предполагаемых опасностей научных разработок с учетом перспектив генетической инженерии. Мы призываем к разумной осторожности, необходимой в любых научных исследованиях. Сдерживающая осторожность и высокая ответственность – ценные и нужные человеческие качества, что, на мой взгляд, справедливо всегда: и для атомного века, и для грядущего века генетического...»

IV. Итог урока.

Выводы и обобщения.

Население Земли составляет более 5 млрд человек, но невозможно найти двух абсолютно одинаковых людей. Поскольку число хромосом у человека равно 46 (то есть 23 пары), то число возможных комбинаций равно 2^{23} . На самом деле количество комбинаций намного больше.

Действие законов наследственности распространяется и на человека. Человек – не только биологическое, но и социальное существо. Томас Морган, американский генетик, лауреат Нобелевской премии, писал об этом так: «У человека, таким образом, два процесса наследственности: один – вследствие материальной непрерывности (половые клетки) и другой – путем передачи опыта одного поколения следующему поколению посредством примера, речи, письма. Способность человека общаться с себе подобными и воспитывать свое потомство является, вероятно, основным фактором быстрой социальной эволюции человека».

Литература

1. *Бочков, Н.* Гены и судьбы / Н. Бочков. – М.: Молодая гвардия, 1990.
2. *Говалло, В. И.* Почему мы не похожи друг на друга: очерки о биологической индивидуальности / В. И. Говалло. – М.: Знание, 1963.
3. *Дубинин, Н. П.* Генетика и человек: книга для внеклассного чтения / Н. П. Дубинин. – М.: Просвещение, 1978.
4. *Кнорре, Е.* Живое в прожекторах науки / Е. Кнорре. – М.: Детская литература, 1986.
5. *Общая биология: учебник для 10–11 классов / под ред. Ю. И. Полянского.* – М.: Просвещение, 2005.
6. *Энциклопедический словарь юного биолога.* – М.: Педагогика, 1986.