

Вебинар «Применение ЭФУ на уроках биологии»

Мишенина Л.Г., учитель биологии.

Проблема обучения чтению на уроках биологии становится все более актуальной в свете модернизации общего образования. В ФГОС подчеркивается важность обучения смысловому чтению в школе и отмечается, что чтение в современном информационном обществе носит «метапредметный», или «надпредметный» характер, а умения чтения относятся к универсальным учебным действиям. В век информационных технологий, микробиологии и генной инженерии обучение смысловому чтению – это процесс, направленный не только на формирование адекватной интерпретации текста, но и на постижение личностных смыслов.

Современному учителю биологии просто необходимо формировать у школьников читательскую грамотность, т.е. «Способность человека понимать и использовать письменные тексты, размышлять о них и заниматься чтением для того, чтобы достигать своих целей, расширять свои знания и возможности, участвовать в социальной жизни» (Г.С.Ковалева).

Уважаемые коллеги, Вам предлагается вариант проведения урока «Наследственные заболевания человека» с использованием УМК В.И.Сониной - Биология. Базовый уровень.

Названный УМК обладает следующими достоинствами:

- Способствует достижению результатов обучения, соответствующих современным социальным требованиям всеми или большинством обучающихся;
- Расширяет практико-ориентированные знания;
- Способствует развитию общеучебных умений учащихся при одновременном сокращении объема обязательного для изучения материала;
- Соответствует уровню подготовки школьников и потребностям профессиональной школы;
- Дает возможность составить рабочую программу, учитывающую особенности профилизации школы;
- Дает возможность применять образовательные технологии, обеспечивающие высокий уровень знаний и формирование УУД;
- Позволяет рациональное использование учебного времени школьников.

Цель урока: создать условия для обретения личностного смысла ученика, его профессионального самоопределения через изучение прикладных основ общей биологии через работу с текстом.

Планируемые результаты:

1. Ознакомить с основными методами и современными проблемами генетико-клинического консультирования.
2. Помочь ученикам овладеть элементарными методами генетического анализа и определять, когда в родословной подозревается наследственная

аномалия или заболевания, которые можно предварительно проанализировать, прежде чем обратиться к специалистам в области медико-генетического консультирования.

3. Закрепить умения решать генетические задачи, самостоятельно составлять генетические карты и свою родословную, а также овладеть методами анализа наследования признаков и свойств организмов.
4. Сориентировать учащихся в выборе профессии, помочь при подготовке к поступлению в медицинские учебные заведения.
5. Мотивировать учеников более бережно и правильно относиться к своему здоровью.
6. На основе деятельностного подхода развивать у учащихся умения самостоятельно ставить цели и избирать пути их достижения.

Планируемые результаты достигаются на уроке в три этапа:

1 этап. Поиск информации и понимание прочитанного.

2 этап. Преобразование и интерпретация информации.

3 этап. Оценка информации.

«Стратегия смыслового чтения» на данном уроке будет состоять из комбинации приемов, которые помогут учащимся воспринимать общую информацию на первом этапе; осмыслить ее в преобразованном виде в форме таблиц и лабораторной работы на втором этапе; и на третьем этапе переработать в личностно-смысловую установку в ходе решения коммуникативно-познавательной задачи, представляющей собой ситуационную игру «Кабинет генетико-консультативной практики».

На **первом этапе** ученикам предлагается информация из учебника о видах и причинах наследственных заболеваний человека. Этот материал в прикладном виде (как научная информация о методе исследования генотипа человека) учитель выдает каждому ученику.

Информационный лист **Цитогенетический метод**

Цитогенетический метод основан на микроскопическом следовании хромосом – кариотипа (индивидуального набора хромосом) и полового хроматина.

Цитогенетический метод применяется для:

Своевременного определения пола в решении вопросов о наследственных сцепленных с полом заболеваниях.

Экспресс-диагностика хромосомных болезней, связанных с нарушением комплекса половых хромосом это с.Клайнфельтера 47,XXY; 48,XXXU, Тернера 45, XO; Морриса 46,XY – женский фенотип, трипло – X-суперженщина 47, XXX; Возможность выявить мозаицизм по половым хромосомам в разнообразных формах кариотипов : XO, XXY, XXX, XXUY

Определение пола в судебной медицине.

В онкологии для определения опухоли по половому хроматину и выбора правильного гормонального лечения.

Изучения хромосомных и геномных мутаций.

Определения пола при нарушении половой дифференцировки фенотипа.

В 1960 году специальной комиссией была утверждена общая система обозначения хромосом человека (Денвер, США). Все хромосомы нумеруются серийно от 1 до 22 в соответствии с их длиной, а также другими особенностями их строения, допускающими идентификацию (распознавание). Половые хромосомы не имеют номеров и обозначаются X и Y.

Группа А (1-3) – 6 хромосом. Крупные метацентрические хромосомы 1 и 3, субметацентрическая – 2ая. Эти хромосомы хорошо отличаются одна от другой размерами и положением центромеры. Первая хромосома содержит вторичную перетяжку в субцентромерном районе одного из плеч (более длинном).

Группа В (4-5) – 4 хромосомы. Две пары длинных больших субметацентрических хромосом, неразличимых по размеру и морфологическим признакам.

Группа С (6-12) -14 хромосом средних размеров – субметацентрические. X-хромосома сходна с самыми длинными хромосомами этой группы с 6-й и 7-й, от которой ее трудно отличить. Четыре пары хромосом из этой группы более метацентричны, предложено их нумеровать 6,7,8,11. X – хромосома относится к этой группе. Три хромосомы более субметацентричны и их следует нумеровать 9,10,12. Хромосомы 6-ой пары имеют вторичную перетяжку в длинном плече вблизи центромеры.

Группа Д (13-15) – 6 хромосом средних размеров акроцентриков не различимых между собой.

Группа Е (16-18) – 6 хромосом. Довольно короткие субметацентрические хромосомы. Хромосомы 16-17ой пар содержат в длинном плече вблизи центромеры вторичную перетяжку, а 18-парахромосом более акроцентрична, т.е. отличается меньшей длиной коротких плеч

Группа F (19-20) – 4 хромосомы, две пары коротких метацентриков. Между собой не различимы.

Группа G (21-22) – 4 хромосомы, две пары мелких акроцентриков. Эти хромосомы практически неразличимы. К этой группе относится Y-хромосома (мелкий акроцентрик). Отличается от 21 т 22 длиной плеча. В середине длинного плеча имеется вторичная перетяжка.

Группа хромосом	Номер пары хромосом	Число	Особенности хромосом
А	1,2,3	6	1 и 3 – крупные метацентрики, 2 – самые крупные субметоцентрики.
В	4,5	4	4,5 – крупные субметацентрики.
С	6-12	14	Средние субметацентрики
Д	13-15	6	Средние акроцентрики
Е	16-18	6	16,17.- мелкие субметацентрики, 18 – акроцентрики
F	19-20	4	Самые мелкие метацентрики
G	21-22	4	Самые мелкие акроцентрики

2 этап . Преобразование и интерпретация информации.

Лабораторная работа:
Кариограмма человека (идиограмма).

Пояснения: всем ученикам раздают копии фотографий кариотипа, цветные карандаши, клеящий карандаш, ножницы. Каждый ученик оформляет отчет в своей тетради. Работа кропотливая, но очень интересная!

Классифицируйте хромосомы по группам:

Идентификация хромосом:

1. Сначала находим хромосомы группы G (21 и 22). Эти 4 хромосомы самые мелкие акроцентрики. Обводим их красным карандашом.

2. Затем находим хромосомы группы D (13-15), которые являются самыми крупными акроцентриками (6 хромосом). Обводим синим карандашом.

3. Далее находим маленькие метацентрики группы F (19-20) – (4 хромосомы) и обводим их зеленым карандашом.

Переходим к большим хромосомам группы A (1-3) – (6 хромосом), которые идентифицируются отдельно:

- первая пара хромосом (1) – самые большие метацентрики, их обозначают №1;

- вторая пара хромосом (2) – самые большие субметацентрики, их обозначают №2;

- третья пара хромосом (3) – самые большие метацентрики, но меньше первой пары хромосом.

Их обозначают №3.

Они обводятся черным (простым) карандашом.

5. Хромосомы группы B (4,5) подлежат групповой идентификации – это крупные субметацентрики, но меньше второй пары хромосом. Их отмечают произвольно, возле каждой хромосомы ставят номер (4,4 5,5).

6. Хромосомы группы E (16-18) – (6 хромосом) – это мелкие субметацентрики, кроме 18 пары, являющейся акроцентриком. Обводят коричневым карандашом.

7. Хромосомы группы C (6-12) – (14 хромосом) средние субметацентрики подлежат групповой идентификации и обводятся желтым карандашом.

В конце выделяют оставшиеся хромосомы, как половые «X»- (хромосомы сходны с хромосомами группы C), «Y» - хромосомы сходны с хромосомами группы G.

Половые хромосомы: X – выделяют желтым цветом вместе с хромосомами группы C.

Y – красным карандашом – маленький акроцентрик, похожа на хромосомы группы G.

11. Посчитайте число хромосом на фотографии. В нормальном кариотипе человека оно равно 46.

12. В заключении делается вывод о принадлежности кариотипа мужчине или женщине.

Определяют пол по количеству самых мелких акроцентрических хромосом из группы G и хромосом из группы C:

- если кариотип – 46,XX-женский, то в группе C будет 16 хромосом: из них 14 хромосом группы C плюс две половые X-хромосомы. А в группе G – 4 акроцентрика.

- если мужской кариотип – 46,XY, то в группе C будет 15 хромосом: 14 аутосом группы C и одна половая X-хромосома и в группе G – пять акроцентриков.

13. Вырезают все хромосомы, раскладывают по группам A, B, C, D, E, F, G, нумеруют пары от 1 по 22 и наклеивают их попарно на лист в тетради. Составляя идеограмму, располагают хромосомы в порядке убывающей величины по группам. Половые хромосомы помещают в конце идеограммы.

1. Гр А (1,2,3) _____

2. Гр. В (4,5) _____

3. Гр. С (6-12) _____

4. Гр. D (13-15) _____

5. Гр. E (16-18) _____

6. Гр. F (19-20) _____

7. Гр. G (21-22) _____

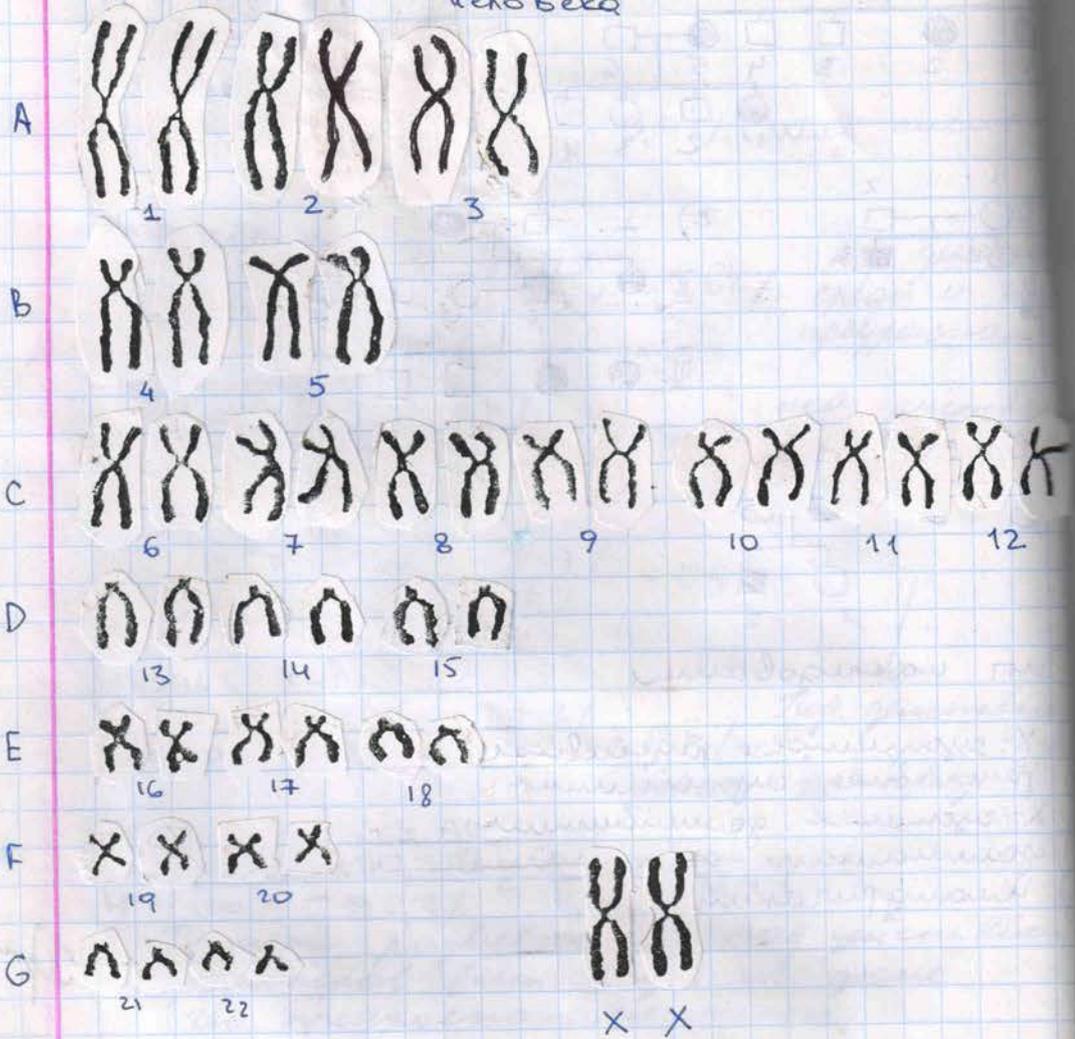
Половые хромосомы располагают в конце идиограммы.

Половые хромосомы X, Y

Кариотип: 46,XX – женщина

46,XY – мужчина.

30.11.06г. Занятие N 13
Тема: "Цитогенетический метод"
Картиграмма (идиограмма)
человека



Каротиум: 46, XX - женский норма

На **третьем этапе** проводится практическая работа в виде игры «Кабинет генетико-цитологического консультирования» реализуется системно-деятельностный подход к обучению. Класс делится на группы. Каждая группа представляет собой отдельную консультативную группу врачей-генетиков, которым представляются «реальные» ситуации из врачебной практики. Ученики преобразуют полученные знания в личностные смыслы: запоминают довольно трудный материал, осознают причины генетических заболеваний, ищут пути их решения.

Определение наследственных заболеваний по морфофизиологическим синдромам.

Пояснения: каждая из ситуативных задач выдается одной из групп учеников, которые пользуясь справочными материалами, заполняют карточку и сдают учителю. После этой работы все ситуации обсуждаются. Учитель может по своему усмотрению выбрать определенные наследственные заболевания. Мы взяли болезнь Дауна, Синдром Шершевского – Тернера ХО, синдром Эдвардса (18), Синдром Клайнфельтера. К заданию прилагаем фотографии больных (можно взять в учебнике «Биология» под ред. В.Н. Ярыгина (1) или в Интернете.

Ситуативная задача №1:

Анамнез: У пожилых родителей (женщина – 43 года, мужчина – 41 год) родился доношенный ребенок. Они обратились в Кабинет клинично-медицинской генетики с целью прогноза последующего потомства (второго ребенка). При осмотре ребенка обнаружено: у мальчика 4-х лет округлая голова с уплощенным затылком, плоское лицо, монголоидный разрез глазных щелей, короткий нос с широким плоским переносьем, полуоткрытый рот с вытянутым языком (макроглоссия). Руки короткие и широкие. Задержка психомоторного развития (умственная отсталость в форме имбицильности). Ребенок единственный в семье. По линии матери ее сестра и брат (близнецы) здоровы. Сестра состоит в бездетном браке. Родители матери здоровы. По линии отца: брат здоров и в браке имеет двоих здоровых детей, родители здоровы.

Генеалогическая схема

Идиограмма и формула

Диагноз

Прогноз (риски при рождении второго ребенка, вероятность заболевания)

Консультация врача-генетика:

Консультанты_1 _____
 _2 _____
 _3 _____
 _4 _____

Ситуативная задача №2:

Анамнез: Беременная (срок беременности 18-19 недель) в возрасте 35 лет направлена на обследования в кабинет медико-генетического консультирования с целью прогноза сохранения беременности. Беременность вторая.

Показатели УЗИ плода: визуально наблюдаются множественные дефекты - выступающий затылок, удлинённая голова, малая ротовая полость (микростомия), подковообразная почка, отсутствие лучевой кости.

Амниоцентез проведен. Идиограмма женщины прилагается.

Муж женщины здоров. По линии мужа его сестра и брат здоровы. Сестра состоит в бездетном браке. Родители женщины здоровы. По линии матери: сестра здорова и в браке имеет здорового ребенка.

Генеалогическая схема

Идиограмма и формула _____

Диагноз _____

Прогноз (риски при рождении второго ребенка, вероятность заболевания) _____

Консультация врача-генетика: _____

Консультанты_1 _____
 _2 _____
 _3 _____
 _4 _____

Ситуативная задача №3:

Анамнез: Анамниоцентез (забор околоплодных вод и крови из пупочной вены плода) у беременной женщины 35 лет (срок беременности 14 недель) показал хромосомные абберации. Идиограмма прилагается.

Беременная обратилась в кабинет медико-генетического консультирования с целью прогноза сохранения беременности. Беременность первая.

Показатели УЗИ плода: плод предположительно мужского пола. Тяжелых патологий плода не обнаружено.

Муж женщины здоров. По линии мужа его родители и брат здоровы. Брат состоит в бездетном браке. Родители женщины здоровы. По линии матери: сестра здорова и в браке имеет здорового ребенка.

Генеалогическая схема

Идиограмма и формула

Диагноз

Прогноз (риски при рождении второго ребенка, вероятность заболевания)

Консультация врача-генетика:

Консультанты_1 _____
 2 _____
 3 _____
 4 _____

Ситуативная задача №4:

Анамнез: В кабинет медико-генетического консультирования обратились супруги, состоящие в бездетном браке 6 лет с целью выяснения причины бесплодия. В ходе анамнеза выяснилось, что женщина работает на обогатительном комбинате контролером-технологом в горячем цеху. УЗИ детородной системы и жизнеспособности гамет супругов никаких отклонений не показал. Проведено цитохимическое исследование костной ткани женщины. Кариограмма прилагается. Все родственники женщины и ее мужа не имеют наследственных болезней, препятствующих деторождению, имеют детей и внуков.

Генеалогическая схема

Идиограмма и формула

Диагноз

Прогноз (риски при рождении второго ребенка, вероятность заболевания)

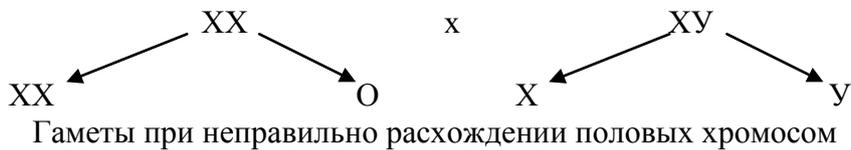
Консультация врача-генетика:

Консультанты 1 _____
 2 _____
 3 _____
 4 _____

Справочный материал
к практической работе №2

Определение наследственных заболеваний по морфофизиологическим
синдромам.

1. Схематическое изображение записи брака при аномальном расхождении половых хромосом у женщины.



	X	Y
XX	XXX	XXY
O	XO	OY

2. Зависимость частоты рождения детей с синдромом Дауна от возраста матери.

Возраст матери, лет	Сравнительная частота синдрома Дауна
15-19	1,0
20-24	1,3
25-29	1,3
30-34	3,6
35-39	11,0
40-44	41,3
45 и старше	104,0

3. Частота отдельных хромосомных заболеваний на 1000 новорожденных.

Аномалия	На 1000 новорожденных
Болезнь Дауна	1,5
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	0,12
Синдром Шершевского – Тернера, XO	0,4
Синдром Клайнфельтера, XXY	2,0
Синдром Трипло, XXX	0,65
Моносомия OY	0,07
Синдром XYU	1,5

4. Некоторые наследственные болезни, обусловленные хромосомными мутациями.

Клинический синдром	Хромосомная формула	Частота при рождениях	Главные генотипические характеристики	Способы идентификации
Болезнь Дауна	47,XX+21 или 47,XY +21	1:500-1000 (0,01-4%)	Монголоидность, открытый рот с большим языком, умственная отсталость, 1/6	Амниоцентез, Биохимическое исследование,

			часть больных умирает в первый год после рождения, поперечная складка на ладони.	дерматоглифика, генеалогический.
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	47,XX+18 Или 47,XY+21	1:8000 (0,012%)	Множественные врожденные пороки многих органов. малая ротовая полость (микростомия). Умственная отсталость. 90% больных умирают в первые 6 месяцев. Известно, когда ребенок дожил до 5 лет.	УЗИ, амниоцентез.
Синдром Шершевского - Тернера	45, XO	1:3000 (0,03%)	Женщины с недостаточным половым развитием, короткой фигурой, нарушениями сердечно-сосудистой системы, крыловидные складки на шее.	Биохимическое исследование околозародышевых вод, дерматоглифика.
Синдром Клайнфельтера	47,XXY	1:500 (0,02%)	Мужчина с непропорциональными длинными конечностями, недоразвитыми половыми органами, женским голосом. Склонность к агрессии.	Амниоцентез, дерматоглифика.
Синдром Трипло X	4,XXX	1:1000 (0,01%)	Больные женщины внешне не отличаются от нормальных, но их половая система недостаточно развита. 75% - умственная отсталость.	Фетоскопия (рассматривание плода через прокол), амнеоцентез.
Моносомия	45,OU	Мутация летальна	Зиготы, лишённые X-хромосомы не описаны. Очевидно плоды гибнут внутриутробно, обуславливая бесплодие.	Амниоцентез.

Литература

1. Биология (под ред. В.Н.Ярыгина), М., Высшая школа, 1997, с.274.
2. Биология (под ред.А.А.Слюсарева), Киев, 1987г., с.113.
3. Общая и медицинская генетика (под ред.Р.Г.Заяц), Ростов-на-Дону, 2002г., с.195.
4. Методические указания: Дерматоглифический анализ, Ростов-на-Дону, 1981г.
5. Сборник элективных курсов по биологии : элективный курс «Ее величество ДНК», Евтушенко О.Н. (под ред.Барсуковой Т.В.), Ростов-на-Дону, ИПКиПРО, 2005г.
6. Программы элективных курсов. Биология. 10-11 классы, М., Дрофа, 2006г, с.105.

