



Приложение
к ООП СОО ФГОС

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
ОБЩЕРАЗВИВАЮЩАЯ ПРОГРАММА**

«Генетика человека»

для 10-11 классов с использованием
оборудования центра «Точка роста»

Пояснительная записка

Программа дополнительного образования «Генетика человека» составлена на основе программы Ю.В. Филичева «Генетика человека» (программы элективных курсов. Биология. 10-11 классы. Профильное обучение/ авт.-сост. В.И. Сивоглазов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2005)

Одним из приоритетных направлений современной биологической науки является генетика. Велико ее как теоретическое, так и прикладное значение, но особое место в системе разделов и отраслей генетики занимает генетика человека. Углубление знаний в области медицинской генетики, разработка современных методов генной терапии, синтез знаний в области генетики и экологии человека, изучение вопросов происхождения и эволюции человека с точки зрения генетики – вот далеко не полный перечень важнейших вопросов, которые решает современная генетика человека. Поэтому весьма актуальным, является расширение содержания этого раздела в рамках предмета «Общая биология» для изучения в старших классах средней школы. Это актуально и с позиций концепции профильного обучения, и с позиций формирования естественнонаучного и гуманистического мировоззрения, и с позиций воспитания биологической и экологической культуры молодого поколения.

Программа предусматривает изучение теоретических, и прикладных вопросов, в частности медицинской генетики и психогенетики. В содержании программы усиленный эволюционный и экологический аспекты изучения генетики человека. Причем особое внимание уделено изучению степени влияния некоторых антропогенных факторов на генотип отдельного человека и на генофонд человечества в целом и, следовательно, на общие перспективы развития биологического вида *человек разумный*.

Изучение программы базируется на знаниях, полученных учащимися при изучении биологических дисциплин: основ анатомии и физиологии человека, цитологии, молекулярной биологии и биохимии, гистологии, эмбриологии, общей генетики и современной теории эволюции. При обучении будет использоваться оборудование «Точка роста». Большую роль в освоении играют знания, приобретенные учащимися при изучении других предметов естественно-научного цикла (химии, физики, математики) и общественных дисциплин (географии, обществознания).

Планируемые результаты освоения программы

В результате изучения учащиеся должны приобрести новые знания и умения; овладеть основными терминами и понятиями, используемыми в генетике человека, в психогенетике, медицинской и эволюционной генетике, научиться их грамотно применять.

Приобрести знания:

- об особенностях человека как объекта генетических исследований и об основных методах изучения генетики человека;
- об особенностях организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека;
- о геноме человека;
- о различных механизмах наследования признаков у человека;
- о генетических основах онтогенеза человека;
- о мутагенах, в том числе и антропогенного происхождения; о типах мутаций, встречающихся в клетках человека;
- об основных видах наследственных и врожденных заболеваний с наследственной предрасположенностью;
- об особенностях генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков;
- о модификационной изменчивости в популяциях человека;

- о генетических основах антропогенеза и о перспективах эволюции человека как биологического вида с точки зрения генетики.

Приобрести и отработать умения:

- применять знание генетических закономерностей при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида *Homo sapiens*;
- давать аргументированное объяснение тех или иных признаков в популяциях человека;
- решать генетические задачи, связанные с генетикой человека;
- составлять генеалогические (родословные) древа и анализировать по ним характер наследования того или иного признака в ряду поколений;
- изготавливать микропрепараты и работать с микроскопом;
- осуществлять реферативную работу, использовать ресурсы сети Интернет; работать с учебной и научно-популярной литературой, с периодическими изданиями;
- работая над содержанием курса, составлять планы, схемы, конспекты.

Для реализации основных задач курса в работе используются:

- методы: проблемный, частично-поисковый, исследовательский.
- формы работы: индивидуальная (консультация, собеседование), групповые, коллективные (лекция, беседа, практикум, зачет, конференция и др).
- формы контроля: практикум, тесты, защита реферата, создание презентаций, исследовательская и проектная работа.

Метапредметными результатами изучения курса «Генетика человека» формирование универсальных учебных действий (УУД).

Регулятивные УУД:

- самостоятельно обнаруживать и формулировать проблему в учебной деятельности;
- планировать свою индивидуальную образовательную траекторию;
- работать по самостоятельно составленному плану;
- уметь оценить степень успешности своей индивидуальной образовательной деятельности.

Познавательные УУД:

- самостоятельное выделение и формулирование познавательной цели;
- структурирование знаний;
- самостоятельно ставить личностно-необходимые учебные и жизненные задачи и определять, какие знания необходимо приобрести для их решения;
- самостоятельно делать предварительный отбор источников информации для успешного продвижения по самостоятельно выбранной образовательной траектории;
- сопоставлять, отбирать и проверять информацию, полученную из различных источников, в том числе СМИ;
- преобразовывать информацию из одного вида в другой и выбирать удобную для себя форму фиксации и представления информации;
- представлять информацию в оптимальной форме в зависимости от адресата; – понимать систему взглядов и интересов человека;
- владеть приёмами гибкого чтения и рационального слушания как средством самообразования.

Коммуникативные УУД:

- при необходимости корректно убеждать других в правоте своей позиции (точки зрения);
- понимать систему взглядов и интересов человека;
- толерантно строить свои отношения с людьми иных позиций и интересов, находить компромиссы.

Предметными результатами изучения предмета «Биология» в 10 классе являются следующие умения:

- осознание учениками значения биологии в жизни человека и общества;
- освоение элементарных биологических основ медицины;
- пользоваться знаниями по генетике;

- характеризовать геном человека;
- объяснять специфику методов, использующихся при изучении генетики человека;
- характеризовать материальные основы наследственности;
- уметь пользоваться микроскопом, готовить и рассматривать простейшие микропрепараты;
- характеризовать законы наследования Г. Менделя, их цитологические основы, основные положения хромосомной теории наследственности, современные представления о гене;
- характеризовать природу наследственных болезней;
- приводить примеры изменчивости и наследственности у человека и объяснять причину этого явления;
- объяснять процессы антропогенеза и расогенеза точки зрения генетики;
- характеризовать методы генетики и их биологические основы;
- решать задачи на родословную, генетические задачи на наследование признаков, с использованием закона Харди – Вайнберга;
- описывать и классифицировать мутации, механизмы возникновения мутаций;
- оценка поведения человека с точки зрения здорового образа жизни;
- составлять генеалогическое древо;
- применять биологические знания для организации и планирования собственного здорового образа жизни и деятельности;
- применять биологические знания для обеспечения генетической безопасности (профилактика наследственных заболеваний).

Содержание программы

1. Введение. Методы изучения генетики человека (5 часов)

Человек как объект генетических исследований. Сложность изучения генетики человека. Генетическая символика и терминология. Генетическая символика и терминология. Методы изучения генетики.

Генеалогический метод. Родословные древа, методика их составления для признаков с разным типом наследования.

Близнецовый метод.Monozygotные и dizygotные близнецы. Изучение степени влияния наследственных задатков и среды на формирование тех или иных признаков у человека.

Цитогенетические методы: простое культивирование соматических клеток, гибридизация, клонирование, селекция соматических клеток.

Биохимические методы

Метод моделирования.

Метод дерматографии.

Популяционно-генетический (статистический) метод. Генетика популяции человека. Насыщенность популяций мутациями, их частота и распространение. Принципы равновесия мутационного процесса и естественного отбора в популяциях человека. Изоляты и инбридинг. Балансированный наследственный полиморфизм: геногеография групп крови, аномальных гемоглобинов.

Модификационная изменчивость в популяциях человека. Признаки с широтой нормы реакции. Признаки с однозначной нормой реакции. Практическое применение знаний о закономерностях модификационной изменчивости в популяции человека.

Практическая работа № 1. Решение задач по теме «Генеалогические древа».

Практическая работа № 2. Решение задач по теме «Популяционная генетика и закон Харди-Вайнберга в применении к популяции человека»

Лабораторная работа № 1. Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости (на примере произвольно выбранных количественных признаков человека)

2. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека (2 часа) (С использованием оборудования «точка роста»)

Хромосомный набор клеток человека. Кариотип. Типы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы человека. Идиограммы хромосомного набора клеток человека. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин. Хромосомные карты человека и группы сцепления.

Геном человека. Явление доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования.

Международный проект «Геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты. Различные виды генетических карт человека.

Практическая работа № 3. Решение задач по теме «Кодоминирование. Группы крови».

3. Механизмы наследования различных признаков у человека (10 часов)

Менделизм; закономерности наследования признаков у человека и типы их наследования – аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный.

Сцепленное наследование. Кроссинговер, его роль в обогащении наследственного аппарата клеток.

Полигенное наследование у человека: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие генов. Цитоплазматическое наследование у человека.

Практическая работа № 4. Решение задач по теме «Различные механизмы наследования признаков у человека – аутосомно-доминантный»

Практическая работа № 5. Решение задач по теме «Различные механизмы наследования признаков у человека – аутосомно-рецессивный»

Практическая работа № 6. Решение задач по теме «Сцепленное наследование»

Практическая работа № 7. Решение задач по теме «Сцепленное наследование. Кроссинговер»

Практическая работа № 8. Решение задач по теме «Полигенное наследование у человека».

2. Генетические основы онтогенеза человека (3 часа)

Особенности гаметогенеза человека. Строение яйцеклетки и сперматозоида, их генетический аппарат. Генетический смысл процесса оплодотворения.

Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Гены и дифференцировка клеток. Роль генов в морфогенезе. Депрессия генов в ходе органогенеза.

Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм)

Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков – склонностей, способностей, таланта. Общая и специальная одаренность.

3. Основы медицинской генетики (7 часов)

Мутации, встречающиеся в клетках человека. Основные группы мутагенов: физические, химические и биологические. Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнеспособность организма и тд). Основные группы мутаций, встречающиеся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полулетальные, нейтральные; генные (точковые), хромосомные, геномные.

Наследственные заболевания.

Моногенные заболевания, наследуемые как:

- аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцитоз и др)

- аутосомно-доминантные (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского-

Шоффара и др),

- сцепленные с X-хромосомой рецессивные (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна),

- сцепленные с X-хромосомой доминантные (коричневая окраска эмали зубов, витамин D-резистентный рахит и тд),

- сцепленные с Y-хромосомой (раннее облысение, ихтиозис и др).

Хромосомные и геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа целых аутосом и их фрагментов (трисомии – синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса; делеции – синдром «кошачьего крика») и с изменением числа половых хромосом (синдромы Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, трисомии X и др).

Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические терратогены. Пагубное влияние на развития плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина и других составляющих табака, а также продуктов его горения, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.

Болезни с наследственной предрасположенностью: ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, бронхиальная астма. Шизофрения и др), особенности их проявления и профилактика.

Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.

Практическая работа № 2. Решение задач по теме «Генеалогические древа семей с распространенными наследственными заболеваниями»

4. Эволюционная генетика человека (3 часа)

Генетические основы антропогенеза. Биомолекулярные доказательства животного происхождения человека. Молекулярно-генетическое сходство человека и других приматов. Происхождение рас и расогенез. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас. Роль географической и социальной изоляции в формировании генофонда человечества. Homo sapiens как единый полиморфный вид. Перспективы человека как биологического вида с точки зрения генетики. Евгеника. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы.

5. Заключение. (1 час) Защита проектов и рефератов.

Календарно-тематическое планирование

№ п/п	Тема	количество часов
I	Введение. Методы изучения генетики человека	7
1	Человек как объект генетических исследований.	1
2	Методы изучения генетики человека.	1
3	Практическая работа № 1. Решение задач по теме «Генеалогические древа».	1
4	Генетика популяции человека.	1
5	Практическая работа № 2. Решение задач по теме «Популяционная генетика и закон Харди-Вайнберга в применении к популяции человека»	1
6	Модификационная изменчивость в популяциях человека.	1
7	Лабораторная работа № 1. Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости (на примере	1

	произвольно выбранных количественных признаков человека)	
II	Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека	2
8	Хромосомный набор клеток человека.	1
9	Практическая работа № 3. Решение задач по теме «Кодоминирование. Группы крови».	1
III	Механизмы наследования различных признаков у человека	11
10	Закономерности наследования признаков у человека	1
11	Практическая работа № 4. Решение задач по теме «Различные механизмы наследования признаков у человека – аутосомно-доминантный»	1
12	Практическая работа № 5. Решение задач по теме «Различные механизмы наследования признаков у человека – аутосомно-рецессивный»	1
13	Сцепленное наследование.	1
14	Практическая работа № 6. Решение задач по теме «Сцепленное наследование»	1
15	Кроссинговер, его роль в обогащении наследственного аппарата клеток.	1
16	Практическая работа № 7. Решение задач по теме «Сцепленное наследование. Кроссинговер»	1
17	Полигенное наследование у человека.	1
18	Практическая работа № 8. Решение задач по теме «Полигенное наследование у человека».	1
19	Цитоплазматическое наследование у человека.	1
20	Зачет по теме «Механизмы наследования различных признаков у человека»	1
IV	Генетические основы онтогенеза человека	3
21	Особенности гаметогенеза человека.	1
22	Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения.	1
23	Психогенетика.	1
V	Основы медицинской генетики	7
24	Мутации, встречающиеся в клетках человека.	1
25	Наследственные заболевания	1
26	Хромосомные и геномные наследственные заболевания.	1
27	Врожденные заболевания.	1
28	Критические периоды в ходе онтогенеза человека.	1
29	Профилактика наследственно обусловленных заболеваний.	1
30	Практическая работа № 9. Решение задач по теме «Генеалогические древа семей с распространенными наследственными заболеваниями»	1
VI	Эволюционная генетика человека	3
31	Генетические основы антропогенеза.	1
32	Перспективы человека как биологического вида с точки зрения генетики.	1
33	Зачет по теме «Генетические основы эволюции человека»	1
VII	Заключение	1
34	Защита проектов и рефератов.	1

Рекомендуемая литература

1. Биология. Сборник задач по генетике. Базовый, повышенный, высокий уровни ЕГЭ: учебно-методическое пособие/ А.А.Кириленко .-Изд..4-е.- Ростов н/Д:Легион, 2012.- 232,с..
2. Антропология: Учеб. Для студ. Высш. Учеб. Завед. М.: ВЛАДОС, 2003
3. Дубинин Л. Б. Горизонты генетики. М.: Просвещение, 1970
4. Константинов А. В. Биология индивидуального развития. Минск: Изд-во БГУ, 1978
5. Конюхов Б. В. Генетика развития позвоночных. М.: Наука, 1980
6. Ламберт Д. Доисторический человек: Кембриджский путеводитель. Л.: Недра, 1991
7. Орехова В. А. и др. Медицинская генетика. Минск: Высшэйшая школа, 1997
8. Проблемы эволюции человека и его рас: Сборник. М.: Наука, 1968
9. Сингер М., Берг П. Гены и геномы. М.: Мир, 1998
10. Сойфер С. Г. Международный проект «геном человека» // Соросовский образовательный журнал. 1996. № 12 С.4 - 12
11. Фоули Р. Еще один неповторимый вид: Экологические аспекты эволюции человека. М.: Мир, 1990
12. Фридрих В. Близнецы. М.: Прогресс, 1985
13. Шевченко В. А. Генетика человека: Учеб. Пособие для вузов. М.: ВЛАДОС, 2002
14. Эфроимсон В. П. Введение в медицинскую генетику. М.: Гос. Изд-во медицинской литературы, 1964
15. Яблоков А. В. Эволюционное учение (Дарвинизм): Учеб. Для биол. Спец. Вузов. М.: Высшая школа, 1998г.