

Тема. Діагностування вад розвитку людини та їх корекція.

Цілі уроку:

- **навчальні** - закріпити і поглибити знання про генетику як науку, розкрити значення генетики для медицини і людства в цілому, підвищити зацікавленість учнів до біології. Ознайомити їх із сучасними технологіями діагностування та корегування вад розвитку людини, із заходами профілактики цих порушень і факторами, які підвищують ризик їх розвитку;
- **розвиваючі** - розвивати творчість учнів, аналогічне і позитивне мислення, вміти працювати з різними джерелами знань.
- **виховні** - виховувати почуття відповідальності за себе, за навчання; вміти співчувати та допомагати тим, хто потребує допомоги.

Обладнання й матеріали: портрет Г.Менделя, М.І.Вавілова, фотографії, вирізки з журналів, малюнки або слайди презентації із зображенням прикладів вад розвитку людини.

Базові поняття й терміни: генотип, фенотип, фактори середовища, мутагенні фактори, порушення розвитку, вади розвитку.

Методи і методичні прийоми: бесіда, повідомлення учнів, робота з додатковою літературою, робота з інтернетом.

Тип уроку: інноваційний урок.

Форма проведення уроку: екскурсія до генетичного музею.

ХІД УРОКУ

Девізом нашого уроку будуть слова С.Єсеніна "Як прекрасна Земля і на ній людина!"

Вступне слово вчителя.

Сьогодні у нас незвичайний урок. Ви повинні пригадати методи вивчення спадковості та значення генетики для медицини. А найголовніше - ви повинні вміти використати здобуті знання в розв'язанні повсякденних життєвих проблем і ситуацій.

- 1.Що вивчає генетика?
- 2.Що таке генотип?
- 3.Що таке фенотип?
- 4.Від чого залежить фенотип людини?

Отже, кожна дитина починає жити, уже маючи великий набір генів що керують її реакціями на довкілля. Будь – яка функція організму визначається роботою генетичного апарату. Ще Гіппократ писав:

"Насіння відтворює все тіло, здорове насіння дає здорові частини тіла, хворі - хворе. Як правило, у карооких - діти кароокі, у лисого - народжуються лисі діти, ніщо не завадить народженню у довгоногих - довгоногих дітей".

У всіх молодих людей у житті є вирішальні моменти. Так само, учні, і у вашому житті будуть такі моменти. Закінчите ліцей. Хтось піде далі вчитися, хтось піде працювати, а дехто створить сім'ю. Але перед тим як її створити,

потрібно прийняти важливе рішення, добре подумати, проаналізувати всі "за" і "проти". Але для того, щоб це зробити треба оволодіти повними знаннями і деяким обсягом інформації з питань генетики, з питань власного здоров'я та здоров'я своїх власних дітей.

Екскурсовод музею.

Вади розвитку дітей – це природжені відхилення за межі нормальних варіантів у анатомічній будові (формі, розмірах, числі) тканин та органів людини, які здебільшого супроводжуються порушеннями їх функцій чи навіть загрожують життєдіяльності організму. Вивченням вад розвитку людини займається медична наука – **тератологія**. Це слово походить від грецьких слів *teratos* – чудовисько, *logos* - вчення.

Вади розвитку – поширений вид патології, питома вага якого в загальній популяції коливається в різних країнах, за даними ВООЗ, від 2,7 до 16,3 % і має тенденцію до зростання в останні десятиріччя.

Учитель.

Існує величезна кількість вад, як видимих, так і невидимих.

Класифікація вад.

I. За локалізацією в організмі:

- зовнішні;
- внутрішні;
- комбіновані.

II. За анатомо-фізіологічним поділом організму на системи, ділянки й органи тіла:

- вади ЦНС;
- вади органів травного каналу;
- вади сечовидільної системи;
- вади обличчя;
- вади шкіри.

В основі походження вад лежать різноманітні порушення процесів розвитку тканин і органів. Це агенезія й аплазія, гіпоплазія, гіпертрофія, гетеротопія, ектопія та дистонія, стеноз, атрезія, персистування, атавізм.

Порушення процесів розвитку тканин і органів, які призводять до вад розвитку людини.

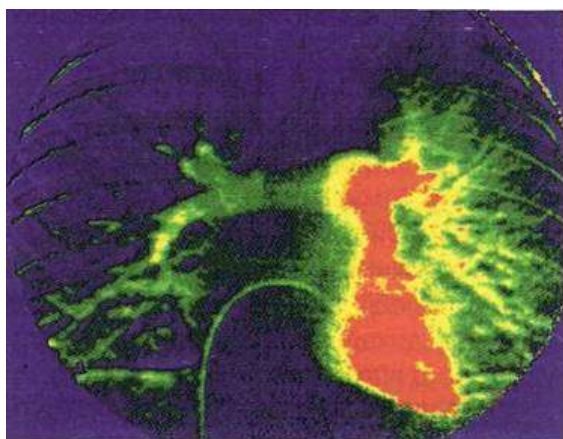
Порушення	Вада розвитку
Агенезія й аплазія	Повна відсутність органа
Атавізм	Поява в людини тканинних структур у місцях, де вони є у тварин
Гіпоплазія	Недостатній розвиток маси органа, окремих його частин або всього тіла
Дистопія	Ненормальна локалізація органа
Стеноз	Звуження діаметра каналу чи порожнини легеневої артерії, стравоходу, кишки тощо
Атрезія	Зарощення отворів чи каналів органів
Гіперплазія	Збільшення кількості клітин будь – якої тканини

Ось послухайте, що нам розкажуть про деякі з цих вад працівники музею.

1. Завідуюча музеєм.

Агенезія і аплазія – повна відсутність органа. Такі вади виникають на ранніх етапах ембріогенезу. Наприклад. Відсутня легеня разом з головним бронхом або дефект хребців та ребер. Якщо відсутня легеня, то в ранньому віці діти відстають у фізичному розвитку. Грудна клітка на стороні ураження сплющується. Виникає сколіоз з опуклістю в здорову сторону. При таких вадах у дітей дихання ослаблене. В здоровій легені може виникнути запальний процес, що приведе до пневмонії.

Лікування. Трансплантація легенів.



Атавізми – це поява в людини тканинних структур у місцях, де вони є у тварин. Слово атавізми походить від лат. atavus – предок. Найбільш відомим атавізмом людини є наявність хвостового придатка. Є два види людських хвостів: псевдохвіст, який менш щільний і справжній людський хвіст.

Псевдохвіст не містить кісток чи хрящів, а утворений шкірою і жировою тканиною.

Справжній хвіст має нерви і м'язи, а інколи навіть хрящі чи хребці.

Цікавим є те, що в людського ембріона є брунька у місці, де мав би бути хвіст, але потім вона зникає. Деколи брунька залишається і дитина народжується з хвостом. На думку вчених така аномалія може передаватися по спадковості як рецесивна ознака. При народженні такої дитини хвіст ампутують.



На фото плід людини. Чітко розрізняється хвіст, який при правильному подальшому розвитку відмирає.

2. Екскурсовод музею.

Гіпоплазія - недостатній розвиток маси органа або його окремих частин. Наприклад, недостатній розвиток лівої легені приводить до того, що у таких дітей в ранньому віці спостерігаються часті бронхолегеневі захворювання. Для того, щоб запобігти інфікуванню здорової легені, проводять операційне втручання.



Дистопія – ненормальна локалізація органа. Є два види цієї вади. Це просте і перехресне розташування органа. Наприклад, при простій дистопії нирка розташована на тій же стороні, що й має бути, але в незвичайному місці. При перехресній дистопії нирка зміщується за середню лінію з перехрестом сечоводів. Ця вада в організмі людини залежить від генів і хромосом. Бувають випадки коли нирки можуть зростатись верхніми, нижніми і різноименними полюсами. Це захворювання супроводжується болями, нерідко ускладнюється пієлонефритом.

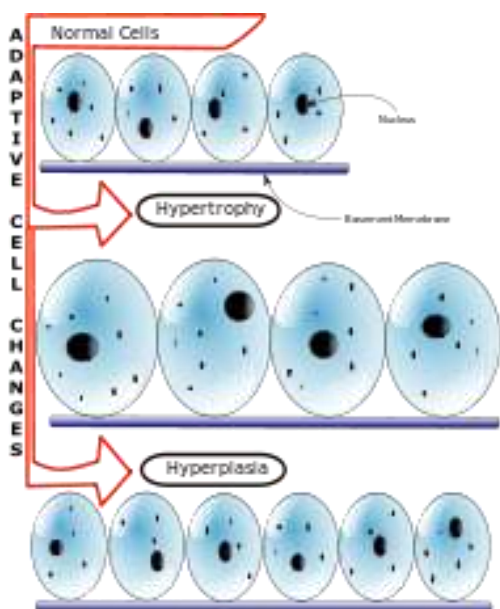
Лікування. Хірургічне втручання.

Стеноз спинномозгового каналу в поясничному відділі

Атрезія - зарощення отворів чи каналів органів .

Атрезія жовчних шляхів характеризується жовтяницею, яка проявляється з перших днів життя і може тривати два – три тижні. В таких дітей збільшується селезінка, погіршується загальний стан. На 5-6му місяці життя розвивається цероз печінки. На УЗі видно що відсутній або дуже маленький жовчний міхур, який не змінює розмірів при прийомі їжі. Видно, що збільшена печінка.

Гіперплазія - збільшення кількості клітин будь – якої тканини, які справно виконують свої функції. Прикладом є гіперплазія передміхурової залози у чоловіків та поліпи у жінок. Найвизнанішою версією розростання клітин є гормональна теорія гіперплазії. Раннє лікування досягає успіхів.



Учитель.

Для діагностування вад розвитку використовують багато методів, які відомі сучасній медицині. Це такі як:

- класичне візуальне обстеження;
- рентген;
- ультразвукова діагностика;
- ядерно – магнітний резонанс;
- біохімічні методи;
- молекулярно – генетичні методи;
- генеалогічний;
- близнюків;
- цитологічний;
- популяційний.

Ці методи можна використовувати й на стадії ембріонального розвитку. А давайте пригадаємо собі вчених, які займалися в галузі генетики.

Завідувача музеєм.

Кожна наука має дату і місце народження, свій родовід. Є він і в генетики. Дата народження – ХХ ст.. Місце народження – м. Брно, Чехословаччина. Батько – Грегор Мендель – син селянина, августинський монах. Понад 100 років тому він проводив досліді над гібридами рослин. Він дослідив більше 10 тис. різних сортів гороху, квасолі, кукурудзи, схрещуючи їх. А в 1865 р. опублікував дві статті про результати досліджень, де вперше у світі встановив основні закономірності спадковості. Але сучасники, на жаль, не оцінили його досліджень. І тільки через 35 років прийшла до нього світова слава. У 1900 році одночасно і незалежно один від одного три ботаніки К. Корнес, Е. Чермак, і Г. де Фриз заново ще раз відкрили закони Менделя, які лягли в основу нової науки генетики. Мендель нічого не знав про хромосоми, але показав, що спадкові задатки не змінюються, як рідини в посудині або фарби на палітрі художника. Одні з них пригнічують інших, коли зустрічаються в одній зиготі (домінантні ознаки). Але прийде час, і пригнічені ознаки зможуть проявити себе у наступному поколінні, коли зустрінуться в одній зиготі з подібними собі (рецесивними). Вчення Менделя розвинув у 1925 році американський вчений Томас Морган, який створив хромосомну теорію спадковості, яка лягла в основу молекулярної біології.



Gregor Mendel

Грегор Мендель



Томас Морган



Г. де Фриз



К. Корнес



Е. Чермак

Працівник музею.

Вивченням генетики займався і російський вчений, видатний мандрівник, агроном, географ і просто чудова людина М.І.Вавілов, який народився у 1887 році. Закінчив Петровську сільськогосподарську академію, вивчав генетику і селекцію у Франції, Німеччині. Працював деякий час у Кембриджі. З 1924 року – директор інституту генетики. Він розробив генетичні основи селекції рослин установив центри різноманітності й походження культурних рослин. У 30-ті роки ХХ ст., роки репресій, Вавілова за доносом учених, які не хотіли визнавати закони генетики, заарештували як ворога народу. А в 1943 р. вчений помер від голоду в Саратовській в'язниці. Тіло його було кинуте до однієї із загальних ям, тому і могила його невідома. Лише в 1970 році на цвинтарі в м. Саратові був поставлений пам'ятник Вавілову на кошти друзів, учнів і сина Юрія.



М. І. Вавілов

Учитель.

Задумайтесь, учні, над цими виступами. Що ж це за наука така страшна, яку так довго не хотіли визнавати, відкриття якої коштувало М.І.Вавілову навіть життя.

В наш час ця наука має величезне значення в житті людини, а в медицині з'явилась нова галузь, нова наука така як тератологія, що вивчає генетичні захворювання людини, вивчає походження цих патологій в організмі людини та причини виникнення вад розвитку. Їх можна розділити на дві групи:

- ендогенні;
- екзогенні.

До ендогенних чинників належать **мутації** спадкових структур. Групу екзогенних чинників складають **фізичні, хімічні, біологічні**.

До **фізичних** чинників відносять рентгенівське та радіоактивне опромінення, гіпоксія плоду, механічні впливи на плід.

До **хімічних** чинників належить етиловий спирт, антиметаболіти, цитостатики, інсектициди, оксиданти, сполуки Арсену, Хрому, наркотики, транквілізатори, гормональні препарати.

До **біологічних** чинників відноситься грип, кір, корова краснуха, токсоплазмоз, епідемічний паротит, гепатит, ревмокардит.

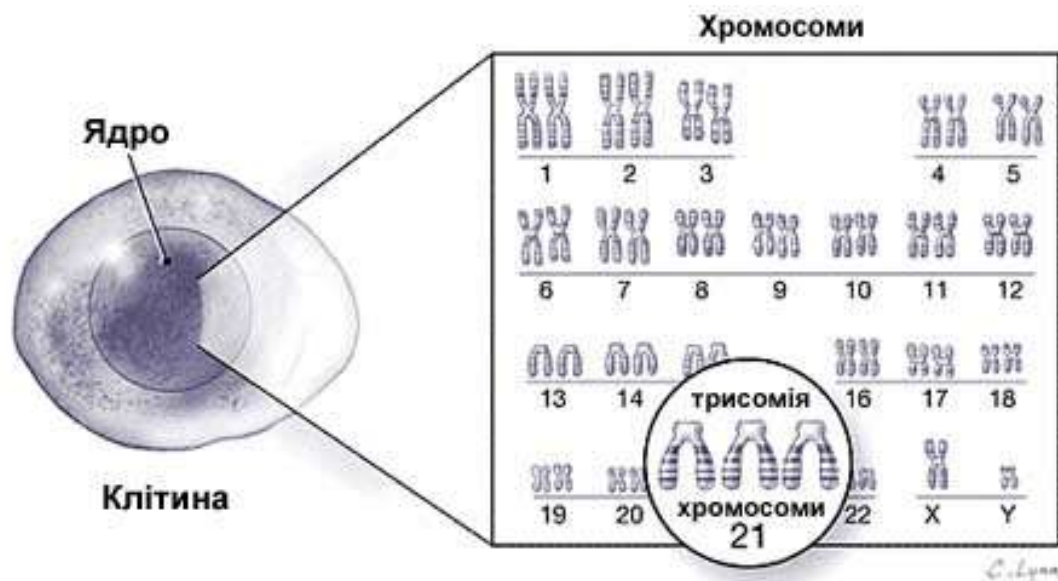
До вад розвитку можуть призвести інфекційні захворювання матері та голодування матері в результаті чого є дефіцит амінокислот і білків, вітамінів. Це може також бути причиною вад, особливо нервової системи.

Вади розвитку можуть виникати протягом усього внутрішньоутробного розвитку зародка. Зародок дуже чутливий до шкідливих агентів середовища. Перші шість тижнів ембріогенезу найчутливіші. Вади другого тижня несумісні з життям.

Наш час вичерпано. Екскурсія до генетичного музею закінчується. Ви переконались, що генотип кожної людини – це складна мозаїка з окремих генів, які входять до хромосом, яких у здоровому організмі 46 (23 пари).

Екскурсивод музею.

Кожна пара хромосом відповідає за якусь ознаку, за змінену чи таку яка була у батьків. Іноді хромосоми втрачають свої ділянки або навпаки двічі дублюють їх. І тоді виникають мутації. Наприклад, втрата ділянки 11-тою хромосомою призводить до таких хвороб, як катаракта, глаукома. Зайва 21-ша хромосома призводить до народження дітей з хворобою Дауна (*демонстрація малюнка*). Частота народження таких дітей досить велика – один на 750 новонароджених. Це пов'язано з віком матері. Чим старша жінка (35 – 40 років), тим більша вірогідність народження в неї хворої дитини. Такі діти розумово відсталі, у них вузькі очі, низький лоб, маленький ніс.





Іноді спадкові хвороби людини пов'язані з генними мутаціями, за яких одна азотиста основа змінена іншими. Наприклад, серпоподібна клітинна анемія спричинена зміною всього лише однієї азотистої основи серед 1500, які входять до складу гемоглобіну. В результаті з 300 амінокислот з'являється одна інша амінокислота. Гемоглобін втрачає здатність транспортувати кисень, і діти під час народження гинуть.

Сьогодні на всій планеті спостерігається збільшення частоти мутацій, а отже, і появи спадкових генетичних хвороб, аномалій та вад розвитку

зародка. Це обумовлено розповсюдженням мутагенів у біосфері, особливо після аварії на ЧАЕС. Хімізація промисловості й сільського господарства, розробка нових лікарських препаратів, створення консервантів для харчових продуктів, освоєння ядерної енергії завдають шкоди здоров'ю людини. Під впливом мутагенів виникають спадкові аномалії, які виникають ще в клітинах зародка і завдають шкоди здоров'ю майбутнього покоління.

Учитель.

Отже, учні, наша доля в наших генах, а наші гени в наших руках. Кожна людина має виправдати своє існування, тобто відповісти на запитання: Хто я? Яка я? Навіщо жила? Що зробила? Тож вивчаймо свою спадковість, пишаймося нею і бережімо її.

Узагальнення, систематизація й контроль знань і вмінь учнів.

1. Чи сподобався вам урок?
2. Про що нове дізналися ви на уроці?
3. Учні, що найбільше зацікавило вас?

Оцінювання учнів.

Домашнє завдання.

Повторити попередні теми з розділу: "Індивідуальний розвиток організмів" та вивчити конспект.