

# Тема урока

- Хромосомные заболевания человека, связанные с аномальным количеством хромосом . Проект "Геном человека"

## **ЗАКОНОМЕРНОСТИ ИЗМЕНЧИВОСТИ.**

### **Цель обучения:**

Описывать хромосомные заболевания человека, связанные с аномалиями числа хромосом (аутосомные и половые)

### **Критерий оценивания.**

- Знают и понимают хромосомные заболевания человека ;
- Сравнивают кариотипы человека связанные с аномалиями числа хромосом (аутосомные и половые) ;
- Анализируют и обсуждают хромосомные заболевания связанные с аномалиями числа хромосом (аутосомные и половые) .

# ТЕРМИНОЛОГИЯ

<i>Қазақша</i>	<i>Русский</i>	<i>Английский</i>
Хромосома	хромосома	Chromosome
Ген	Ген	Gene
Тұқымқуалау	наследование	inheritance
Кариотип	Кариотип	Karyotype
Хромосома саны	Количество хромосом	Number of chromosomes
Трисомия	Трисомия	Trisomy
Моносомия	Моносомия	Monosomy
Даун синдромы	Синдром Даун	Down syndrome
Клайнфельтер синдромы	Синдром Клайнфельтера	Klinefelter syndrome
Тернер	Синдром Тернера	Turner syndrome
Патау	Патау	Patau



# *Наследственные болезни и их причины*

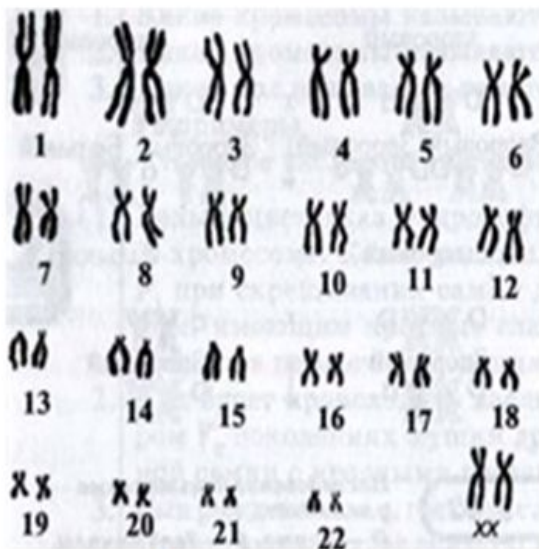
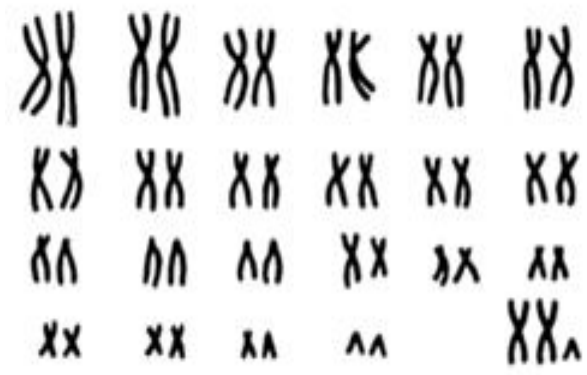
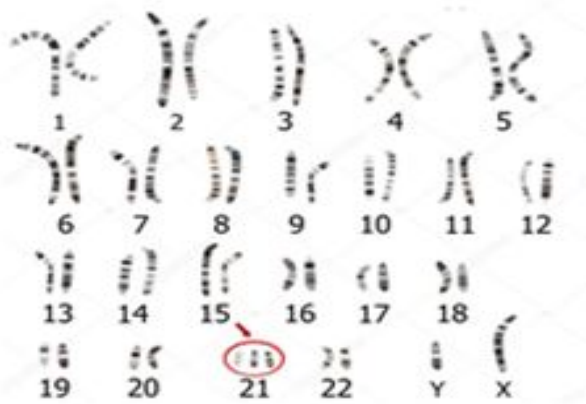
- Наследственные болезни могут быть вызваны нарушениями в отдельных генах, хромосомах или хромосомных наборах. Хромосомные болезни возникают при изменении структуры хромосом: удвоении или выпадении участка хромосомы, повороте участка хромосомы на  $180^\circ$ , перемещении участка хромосомы на негомологичную хромосому. Впервые связь между аномальным набором хромосом и резкими отклонениями от нормального развития была обнаружена в случае синдрома Дауна. Частота хромосомных мутаций у человека велика и является причиной до 40% нарушений здоровья у новорожденных. В большинстве случаев хромосомные мутации возникают в гаметах родителей. Химические мутагены и ионизирующие излучения повышают частоту хромосомных мутаций. В случае синдрома Дауна отмечена зависимость между вероятностью рождения больных детей и возрастом матери – она возрастает в 10–20 раз после 35–40 лет.

**Кариотип** – число и совокупность морфологических особенностей полного хромосомного набора человека.

**Аутосомы** - парные хромосомы, одинаковые для мужских и женских организмов. В клетках тела человека 44 аутосомы (22 пары).

**Половые хромосомы** - хромосомы, содержащие гены, определяющие половые признаки организма.

# КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА



**(G) (f)** Опишите хромосомное заболевание человека (исследовать и нарисовать постер)

1 группа-синдром Дауна в связи с неправильным числом хромосом.

2 группа-синдром Шерешевского-Тернера

**Критерии:**

- название состояния;
- неправильного числа хромосом;
- картину кариотипа;
- влияние генетических аномалий по фенотипу.

**(W)** Заполните таблицу: список хромосомных заболеваний человека в следствии нарушения числа хромосом, аутосомных и половых.

<b>название</b>	<b>причины</b>	<b>симптомы</b>	<b>лечение</b>



## **Выводы по уроку (ПОПС формула):**

Закончите предложения, используя ваши знания по изученной теме.

Позиция «Я считаю, что...»

Объяснение «Потому, что...»

Пример «Я могу доказать это на примере...»

Следствие «Исходя из этого, я делаю вывод о том, что...»

## Домашнее задание

- Создание презентации:  
«Генетические заболевания».
- Дать определение хромосомным болезням.
- Каковы основные заболевания, вызываемые мутациями аутосом?
- От чего зависит вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна?

## *Рефлексия*

Допишите фразы и по желанию  
зачитайте их.

Оказывается .....

Меня удивило то, что...

Мне понравилось то, что...

Я задумался над тем....