

МУНИЦИПАЛЬНОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ЕРНОВСКАЯ ОСНОВНАЯ ШКОЛА»
МОСКОВСКАЯ ОБЛАСТЬ, Г.О. ЗАРАЙСК,
Д.ЕРНОВО, УЛ. ДАЧНАЯ, Д.87

Конспект
урока НТИ по биологии
«Геном человека»
по профилю «Геномное редактирование»

Составитель: Гуськова Ольга Валерьевна,
учитель биологии

2020 г.

УМК:

1. Примерные программы по учебным предметам. Биология 6-9 классы, 10 -11 классы: проект. (Стандарты второго поколения.) М.: Просвещение, 2010. – 80 с.; 57 с.

2. Биология: 5-11 классы: программы для общеобразовательных учреждений к комплексу учебников, созданных под руководством В.В.Пасечника. Автор-составитель Г.М.Пальдяева – 2-е изд., стереотип. М.: Дрофа, 2010. – 92 с.

3. Каменский А.А. Общая биология. 10-11 класс: учеб. для общеобразоват. учреждений. / Каменский А.А., Криксунов Е.А., Пасечник В.В./ – 2-е изд., стереотип. - М.: Дрофа, 2010. – 367, [1] с.: ил.

Предмет: Биология

Класс: 9

Тема урока: Геном человека

Имя урока: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами

Место и роль урока в изучаемой теме: На изучение темы «Генетика человека» отводится 4 часа. Урок о геноме человека позволяет сделать учебный материал личностно-значимым для учащихся, повысить их интерес к изучению «самого себя».

Программный материал: Современные представления о гене и геноме. Геном человека. Методы изучения наследственности человека. Генетическое разнообразие человека. Генетические данные о происхождении человека и человеческих расах. Характер наследования признаков у человека. Генетические основы здоровья. Генетические болезни. Меры профилактики наследственных заболеваний человека. Этические аспекты генной инженерии (направленное изменение генома). Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование, их практическое значение, задачи и перспективы.

Практическая работа «Анализ и оценка этических аспектов развития генетических исследований».

Тип урока: Урок изучения нового материала

Цель урока: Способствовать пониманию учащимися структуры и функционирования генома человека, значения результатов его расшифровки для будущего человечества.

Образовательные задачи:

1. Способствовать усвоению учащимися понятийного поля «Генетика. Геномика»: нуклеотид; триплет (осмысленный); старт-сигнал, стоп-сигнал (бессмысленные кодоны, «знаки препинания»); ген; экзон; интрон; транскрибируемые и транслируемые гены (кодируют белки); гены риборегуляторов (РНК); генные семейства; «псевдогены»; ДНК; митохондриальная ДНК (мит-ДНК); матричная (информационная) РНК (м-РНК или и-РНК); транспортная РНК (т-РНК); рибосомная РНК (р-РНК); хромосома; центромера; теломера; аутосомы; половые хромосомы; гаплоидный хромосомный набор; диплоидный хромосомный набор; полиплоидный хромосомный набор; анеуплоидный хромосомный набор; генотип (кариотип); геном; международный проект «Геном человека»; секвенирование; генные (точковые) мутации; хромосомные мутации; геномные мутации; ретровирус; провирус (эндогенный вирус, ретротранспозон); геномика; сателлиты (повторы) ДНК; «эгоистичная» («мусорная») ДНК; сплайсинг (альтернативный сплайсинг); сингулярный нуклеотидный полиморфизм (СНП), «снипс»; протеомика; банк данных (GenBank); ДНК – фингерпринтирование (геномная дактилоскопия); генная терапия; генная инженерия, биоэтика.

2. Создать условия для понимания учащимися структуры генома.

3. Показать значимость объединения усилий ученых в международном проекте «Геном человека» по расшифровке нуклеотидной последовательности.

4. Научить учащихся оценке этических и других проблем, возникших при изучении генома человека.

5. Показать учащимся горизонты геномики, протеомики.

Воспитательные задачи: Способствовать воспитанию толерантности: расшифровка генома *Homo sapiens* подтвердила единство (из 3,2 миллиардов нуклеотидов 99,9 % у

всех людей одинаково) и уникальность генетической информации всех людей (0,1 % генома).

Развивающие задачи:

1. Способствовать формированию регулятивных универсальных учебных действий: целеполагания, рефлексии, умения работать по алгоритму.

2. Способствовать формированию и развитию познавательных универсальных учебных действий: умений анализировать информацию, делать выводы, моделировать.

Методы, приемы работы: Приемы рефлексии содержания учебного материала: «прогнозирование по ключевым словам, названию», «карта понятий», самоанализ «Знаю в начале и в конце урока», «работа по алгоритму», «отыщи того, кто...», «перекрестная ассоциация», самооценка с помощью заполненного шаблона, «эссе», рефлексия деятельности, рефлексия настроения, эмоционального состояния, чувств. Моделирование. Практическая работа.

Формы организации учебной деятельности: Фронтальная, групповая (парная), индивидуальная.

Содержание учебного материала:

1. Терминология «Генетика. Геномика»
2. Международный проект «Геном человека»
3. Структура генома человека
4. ГенЭтика: этические аспекты генетических исследований
5. Перспективы геномики

Этапы урока:

1. Мотивация, целепроектирование
2. Актуализация знаний
3. Целеобразование
4. Изучение нового материала
5. Рефлексия
6. Домашнее задание

Деятельность учителя	Деятельность учащихся
<p>Мотивация, целепроектирование Сейчас в мире первое место по тиражу всех изданий занимает Библия. В скором времени её затмит другая уникальная для каждого человека планеты книга. В 2007 г. одному из первооткрывателей структуры ДНК – доктору Джеймсу Уотсону были подарены 2 DVD диска – его «личная книга» общей стоимостью 1 млн. долларов. Какая? О ней мы будем говорить в течение занятия. <u>Слайд 1.</u> <u>Энциклопедия, написанная четырьмя буквами...</u> Разве такое возможно? - Это часть названия книги В. З. Тарантула. Чему она посвящена? Предположите начало названия книги, также постарайтесь предположить тему нашего урока и определить личную цель. Тема нашего урока «Геном человека: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами» Биология XX века совершила гигантский скачок в понимании природы жизни, её молекулярных, химических основ. Венцом титанических усилий мирового научного сообщества стала расшифровка строения наследственного аппарата человека,</p>	<p>Учащиеся делают записи в тетради. Озвучивание ответов учащихся. Запись темы урока в тетради.</p>

который представляет собой совокупность генов и внегенных участков ДНК — главной молекулы жизни. Раскрытие вчерне строения генома (2001 год) - событие столь же ключевое для истории человечества, как открытие электричества, атомной энергии, изобретение радио и компьютера.

Сейчас главная проблема состоит в том, чтобы превратить гигантский объем новых знаний о геноме в новое качество нашей жизни - здоровье, долголетие, победу над болезнями, использование всех способностей, заложенных в нас природой. [5]

Сегодня на уроке мы изучаем очень трудный материал.

Слайд 2.

Поэтому помогать нам будет Тарантул Вячеслав Залманович (1945 года рождения), доктор биологических наук, профессор, заведующий отделом вирусной и клеточной молекулярной генетики и лабораторией молекулярной генетики ретровирусов и СПИДа Института молекулярной генетики РАН.

Область научных интересов Тарантула В. З. - молекулярная генетика и эмбриогенетика. Он занимается исследованием структуры, варибельности и экспрессии генома высших организмов и вирусов, механизмов злокачественного перерождения клеток. Участвовал в работе российской программы "Геном человека", член международной организации HUGO (Human Genome Organization).

Автор более 120 научных работ, опубликованных в ведущих российских и зарубежных журналах, в том числе 3 монографий - "Геном эукариот" (МГУ, 1983) (в соавторстве с К.Г. Газаряном),

Слайд 3.(Обложки книг)

"Геном человека: энциклопедия, написанная четырьмя буквами" (2003) и "Имя ему СПИД. Четвертый всадник Апокалипсиса" (2005). [1]

Монография "Геном человека: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами" скорее напоминает увлекательный роман о поисках сокровищ, таким образным языком в ней раскрываются трудности и перспективы «гонки» по расшифровке генома человека. Книгу можно приобрести в Интернет-магазинах в бумажном или электронном виде.

Слайд 4.

Воспользуемся ещё одной книгой В.З.Тарантула – «Голковым биотехнологическим словарем», чтобы узнать, что является предметом изучения совсем юной науки геномики.

Геном [греч. gen(os) - род, рождение, происхождение и лат. - om(a) - суффикс, означающий всеохватываемость, совокупность] - совокупность нуклеотидных последовательностей, содержащихся в ДНК гаплоидного набора хромосом определенного вида организма, которая состоит из генов и межгенных участков. Термин предложен Г. Винклером в 1920 г.

Геномика [греч. gen(os) - род, рождение, происхождение и - omics - суффикс, обозначающий «полный», «целый», «весь»] - научное направление в молекулярной биологии и генетике, занимающееся изучением целых геномов разных видов как в норме, так и при различных патологиях. Стала самостоятельным разделом генетики в 1995 г., когда были впервые определены

<p>полные нуклеотидные последовательности генома бактерий Haemophilis influenza и Mycoplasma genitalia. Термин появился в 1987 г. [2]</p> <p>На рубеже тысячелетий, на основе успехов по определению структуры генома человека и других организмов, возникло совершенно новое направление молекулярной генетики — геномика, изучающая не отдельные гены, а целые геномы, их функциональную значимость как единого целого. [5]</p>	<p>Запись в тетрадах: «Геномика изучает геномы организмов».</p>
<p>Актуализация знаний</p> <p>Термины генетики и её отрасли - геномики взаимосвязаны. Вспомним основные генетические понятия!</p> <p>Чтобы избежать путаницы в близких понятиях: генотип, кариотип, геном, выделим уровень организации живого, которому принадлежит генетическая информация.</p> <p>Генотип [греч. gen(os) - род, происхождение и typ(os) - отпечаток] - генетическая конституция организма, совокупность всех наследственных задатков (аллели всех генов, характер их физического сцепления в хромосомах, хромосомные перестройки), обуславливающая определенное выражение (общую картину проявления) всех признаков организма в фенотипе. Иногда особи с разными генотипами могут иметь одинаковый фенотип, а особи с одинаковым генотипом могут в различных условиях отличаться друг от друга. В узком смысле генотип - совокупность аллелей гена или группы генов, контролирующей анализируемый признак у данного организма. Термин предложен В. Иогансенем в 1909 г.</p> <p>Кариотип [греч. karyon - орех, ядро ореха и typos - отпечаток] - совокупность хромосом эукариотического организма, с характерными для него числом, величиной и формой; кариотип отличается высокой степенью постоянства и служит важным таксономическим признаком (для кариосистематики), позволяет описывать новые виды организмов. Термин введен Г. Левитским в 1924 г. [2]</p>	<p>Учащиеся по своему выбору заполняют пробелы в схеме взаимосвязанных понятий «Генетика. Геномика» (Приложение № 1) или пункт № 1 таблицы Знания и умения в теме «Генетика человека» (Приложение № 2)</p> <p>Запись в тетради: «Совокупность генетической информации - это генотип организма, особи - диплоидный набор; кариотип ядерного организма - диплоидный набор; геном вида – гаплоидный набор».</p>
<p>Целеобразование</p> <p>Самый крупный в истории человечества международный биологический проект "Геном человека" был начат в 1989 году, и тогда считали, что расшифровать все гены человека удастся лишь за век. Однако через 10 лет "прочли" последовательность 3 млрд. пар нуклеотидов и определили новый оптимистический срок - 2003 год. Проект же завершился ещё раньше.</p> <p>Разобьем цель нашего урока на подцели, используя алгоритм описания процесса:</p> <ul style="list-style-type: none"> - объекты; - этапы; - факторы; - результаты; - значение для надсистем. 	<p>Работа учащихся с таблицей «Проект расшифровки генома человека». (Приложение № 3). Озвучивание цели и подцелей (задач) урока.</p>

Слайд 5.

Цели урока:

1. Узнать структуру и функционирование генома человека, значение результатов его расшифровки для будущего человечества.
2. Выполнить практическую работу «Анализ и оценка этических аспектов развития генетических исследований».

Слайд 6. (С этого слайда осуществляется произвольный показ)

На уроке мы будем изучать следующий учебный материал:

- Международный проект «Геном человека».
- Структура генома человека.
- ГенЭтика: этические аспекты генетических исследований.
- Перспективы геномики.

Запись в тетради

Изучение нового материала

Международный проект «Геном человека»

Слайд 7. Логотип проекта.

Материал для исследования:

1. Кровь анонимных доноров
2. Ядро, митохондрии клетки
3. Хромосомы
4. ДНК
5. Вся нуклеотидная последовательность
6. Гены и межгенные участки

Слайд 8.

Цели проекта:

1. Определение последовательности нуклеотидов – секвенирование., т.е. создание точной генетической карты генома человека
2. Исследование этических, правовых и социальных последствий расшифровки генома.

Проект начался в 1990 году, под руководством Джеймса Уотсона под эгидой Национальной организации здравоохранения США. В апреле 1993 его заменил Френсис Коллинз. В 2000 году был выпущен рабочий черновик структуры генома, полный геном — в 2003 году, однако и сегодня дополнительный анализ некоторых участков ещё не закончен:

- Центромеры содержат большое количество повторяющихся последовательностей ДНК; их сложно секвенировать при помощи современных технологий. Центромеры имеют длину миллионы (возможно десятки миллионов) пар нуклеотидов, и остаются несеквенированными.
- Концы хромосом - теломеры также состоят из повторяющихся последовательностей, и по этой причине в большинстве из 46 хромосом их расшифровка не завершена.
- В геноме каждого индивидуума есть несколько локусов, которые содержат членов мультигенных семейств, которые также сложно расшифровать с помощью основного на сегодняшний день метода фрагментирования ДНК. Эти семейства кодируют белки, важные для иммунной системы.
- Остаётся ещё несколько брешей, разбросанных по всему геному, некоторые из них довольно крупные, но есть надежда, что все они будут закрыты в ближайшие годы.

- Понимание функций всех генов и их регуляции остается далеко неполным.

- Роль «мусорной» ДНК, эволюция генома, различия между индивидуумами являются предметом интенсивных исследований в лабораториях всего мира.

В международный консорциум вошли генетики Китая, Франции, Германии, Японии и Великобритании.

Хотя целью проекта по расшифровке генома человека является понимание строения генома человеческого вида, проект также фокусировался и на нескольких других организмах, среди которых бактерия *Escherichia coli*, дрожжи, мышь. [10]

Слайд 8. Участок генома человека

Последовательность человеческой ДНК сохраняется в базах данных, доступных любому пользователю через Интернет.

Слайд 9. «Большая гонка»

В 1998 году, американский исследователь Крейг Вентер и его фирма «Celera Genomics» запустили аналогичное исследование, финансируемое частным капиталом. Целью его собственного \$300-миллионного проекта «Celera» было более быстрое и дешёвое секвенирование человеческого генома, чем в \$3-миллиардном государственном проекте.

«Celera» использовала более рискованную разновидность метода фрагментации генома, которую использовали ранее для секвенирования бактериальных геномов размером до шести миллионов пар нуклеотидов в длину, но никогда для чего-либо столь большого, как человеческий геном, состоящий из трёх миллиардов пар нуклеотидов.

Вначале «Celera» анонсировала, что она будет добиваться патентной защиты «всего лишь 200 или 300» генов, но позднее фирма подала предварительные патентные заявки на 6500 целых или частичных генов. В отличие от проекта с государственным финансированием, фирма не даёт разрешения на свободное распространение или коммерческое использование своих данных.

В феврале 2001 года, во время подготовки совместных публикаций, были выпущены пресс-релизы, говорящие о том, что проект был завершён обеими группами. В 2003 и 2005 гг. были анонсированы улучшенные черновики, содержавшие приблизительно 92 % последовательности.

Все люди имеют в той или иной степени уникальные геномные последовательности. Поэтому данные, опубликованные проектом «Геном человека», не содержат точной последовательности геномов каждого отдельного человека. Это комбинированный геном небольшого количества анонимных доноров.

В проекте компании «Celera Genomics» для секвенирования использовалась ДНК, поступившая от пяти различных человек. Крейг Вентер, в то время бывший главным научным руководителем «Celera Genomics», признался, что его ДНК была одним из 21 образцов в общем фонде, пять из которых были отобраны для использования в проекте. [10]

Структура генома человека

Слайд 10. Геном человека:

Работа учащихся с таблицей «Проект расшифровки генома человека». (Приложение № 3). Выбор эпиграфов, говорящих о значении знаний секвенирования генома человека.

- 3,2 миллиона пар нуклеотидов;
- Кодировать белки – 1,1 – 1,4 % генома;
- Всего транскрибируется в РНК – 28% ДНК;
- Альтернативный сплайсинг – 2,4% генов;
- 25% ДНК – повторы: диспергированные (разбросаны по геному), сателлитные (10% - tandemные повторы), обратные.
- Однобуквенные копии (менее 10 повторов) – 73%.
- Среди диспергированных – длинные (LINE – до 7000 п.н.) и короткие (SINE – до 90-500 п.н.).
- Среди SINE – Alu - повторы (300000- 500000 на геном), способны к самокопированию и встраиванию в любой части генома с нарушением функции генов – эндогенный мутаген.
- Среди сателлитов – мини (20-70 п.н.) и микросателлиты (2-4 п.н.) – инструмент картирования генов, маркеры положения генов наследственных и мультифакторных болезней.
- Однонуклеотидный (сингулярный) нуклеотидный полиморфизм – СНИПы (СНИПсы) – 1,42 млн. на геном – инструмент картирования, выявления аллелей мультифакторных болезней. [5]

Слайд 11. Функции идентифицированных генов:

- Гены репликации, экспрессии и сохранения целостности генома – 23,2%;
- Гены сигнальных систем (клеточного общения, внутриклеточных сигналов) – 21,1 %;
- Гены общеклеточных биохимических функций – 17,5%;
- Гены других форм биологической активности (кодируют транспортные, структурные белки, иммунопротеины) – 38,2%;
- В каталог не вошло примерно 13000 генов с неизвестной функцией.
- В 13 генных семействах число генов у человека больше, чем у дрожжей, дрозофилы, круглого червя и растений. [5]

Слайд 12. Число генов

дрозофилы, круглого червя, человека, риса, кукурузы.

Как Вы думаете, гены каких организмов найдены в геноме человека?

Слайд 13.

В геноме человека есть гены:

- ДНК от ретротранспозонов (РНК вирусов) – 8%;
- ДНК-транспозонов (ДНК бактерий) – 3%;
- Общие для про- и эукариот – 21%;
- Общие для животных и других эукариот – 32%;
- Общие для позвоночных и других животных – 24%;
- Общие для позвоночных – 22%;
- Общие для приматов – 90-99%. [5]

Слайд 14.

Энциклопедия человека - 25 томов (22 аутосомы + X + Y + митДНК)

Слайд 15.

Идиограммы хромосом человека [11,12]

Запись в тетради: «Геном человека: 3,2 миллиона пар нуклеотидов; 1,1 – 1,4 % генома кодирует белки; Всего 28% ДНК транскрибируется в РНК; альтернативный сплайсинг – 2,4% генов; 25% ДНК – повторы.

Слайд 16.

Митохондриальная ДНК

Эта ДНК была секвенирована еще в 1981 году Ф. Сенгером, что тоже было в свое время сенсацией, которая, однако, имела резонанс несопоставимо меньший, чем секвенирование ядерного генома. Что же представляет собой эта 25-ая хромосома человека?

В клетке человека насчитывается от 100 до 1000 митохондрий, в каждой из которых содержится от 2 до 10 молекул кольцевой митДНК длиной 16569 п. н. Таким образом, размер митохондриального генома примерно в 200 000 раз меньше ядерного. Человеческая митДНК содержит 37 генов, кодирующих 13 белковых цепей, 22 тРНК и 2 рибосомных РНК (рРНК). В отличие от ядерного генома митохондриальные гены соседствуют друг с другом и между ними практически отсутствуют межгенные промежутки. В ряде случаев они даже перекрываются на один нуклеотид: последний нуклеотид одного гена оказывается первым в следующем за ним. То есть гены набиты в митохондриальной ДНК, как «сельди в бочке». Кроме того, большинство митохондриальных генов не содержит такие характерные для ядерных генов структуры, как интроны. [5]

Изготовление модели «Обобщенная структура хромосомы генома человека».

Обобщение материала о структуре хромосом с помощью приложения № 10. Моделирование структуры хромосомы.

«Всё свидетельствует о том, что мы стоим на пороге появления персонализированной медицины, дело лишь за тем, как скоро удастся снизить стоимость процедуры секвенирования генома человека.

Я и мои коллеги недавно приступили к реализации идеи „Персональный геном“, который мы рассматриваем как логическое продолжение проекта „Геном человека“. Мы намереваемся оценить возможные опасности и риски персональной геномики и собираемся привлечь добровольцев, которые не побоялись бы предать гласности свои генетические подробности».

-Джордж Черч - профессор генетики в Гарвардской медицинской школе, руководитель Гарвардского центра вычислительной генетики Липпера, Лаборатории геномной технологии министерства энергетики США и в Центрах совершенствования геномики при Национальных институтах здравоохранения. [6]

Работа учащихся с материалом Википедии «Хромосомы человека: 1- 22, X, Y.

(Приложение № 9 Хромосомы человека) Озвучивание ответов учащихся по плану:

- номер хромосомы;
- аутосома или половая хромосома;
- число секвенированных генов;
- примеры генов, определяющих некоторые наследственные болезни;
- «бреши» секвенирования.

Работа учащихся с краткой информацией из книги Тарантула В.З. «Геном человека: Энциклопедия, написанная 4 буквами» (Приложение № 4. Характеристика генома человека)

<p>В 2009 году было закончено полное «прочтение» (секвенирование) генома представителя русского этноса, то есть, определена последовательность всех шести миллиардов нуклеотидов в геноме русского человека.</p>	
<p>ГенЭтика: этические аспекты генетических исследований</p> <p>Потенциал биотехнологии будет реализован в полной мере только тогда, когда её инструментарий (секвенирование геномов) станет столь же доступным и недорогим, как персональные компьютеры.</p> <p>Чтобы снизить стоимость процедуры секвенирования, разработчики новых методов стараются сократить число подготовительных этапов, до предела миниатюризировать оборудование и проводить секвенирование миллионов молекул одновременно.</p> <p>Как только цель будет достигнута, на повестку дня встанет вопрос о том, в каком объёме и кто сможет иметь доступ к информации о личных генетических данных. Джордж Черч [6]</p> <p>Этика (от греч. этос – обычай) – это наука, объектом которой являются морально-нравственные отношения, вопросы моральных ценностей в обществе. Она рассматривает правила и нормы отношений людей друг к другу, обеспечивающие дружелюбие и снижающие агрессивность в общении.</p> <p>Из общей этики, которая возникла еще во времена античности как часть практической философии, в наше время выделилась биоэтика – наука об этическом отношении ко всему живому, в том числе и к человеку.</p> <p>Биоэтика регламентирует поведение людей по отношению друг к другу в условиях применения высоких технологий, которые могут изменить их тело, психику или (особенно!) потомство.</p> <p>С появлением генно-инженерных методов стало ясно, что они несут в себе потенциальную опасность. В чем заключается эта опасность, какие проблемы юридического и этического характера рождает генная инженерия, как формируются и чем регламентируются основные этические принципы генетики? Если в человеке все запрограммировано генетически, то, подправив генетическую программу, можно будет выводить людей с любыми заданными свойствами? [7]</p> <p><u>Слайд 17. ГенЭтика</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека разработана Международным комитетом ЮНЕСКО по биоэтике в 1997 году [5] • Этические принципы медицинской генетики сформулированы в 1997 г. в программе Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) по генетике человека [7] <p>Сейчас мы начнем выполнение практической работы «Анализ и оценка этических аспектов развития генетических исследований». К сожалению, эта работа не расписана в учебнике от «а» до «я». Вам поможет выполнить её логико-смысловая модель «Практическая работа».</p>	<p>Работа учащихся с Приложением № 5. Практическая работа «Анализ и оценка этических аспектов развития генетических исследований»</p>

Вам предстоит найти самим ответы на вопросы практической работы, продолжив работу по поиску информации за рамками урока.

Слайд 18. Трансгенные организмы

Генетическое сходство (гомология) хромосом человека и мыши. Разными цветами и номерами на хромосомах мыши отмечены нуклеотидные последовательности человеческих хромосом, содержащие сходные сегмент.

Существуют мыши с человеческими генами.

Для этой цели в качестве мишени используют оплодотворенную яйцеклетку. Чаще всего ген вводят с помощью микропипетки в ядро этой клетки. При удачном стечении обстоятельств (обычно такое стечение происходит в 5–10% случаях) ген встраивается в геном мыши и после этого становится таким же, как и собственные мышинные гены. В результате, когда из прооперированной яйцеклетки вырастает потомство, оно содержит новый, ранее не имевшийся у них ген - трансген. Такие животные получили название трансгенных. Когда мышам ввели ген гормона роста человека, они увеличили размер своего тела почти в два раза. Слева: мышь, которой пересажен ген роста (ген соматотропина человека). [5]

Слайд 19. Вопросы для размышления и поиска информации:

1. Почему генно-инженерные методы оказываются связанными с этическими проблемами?
2. Выскажите свое мнение по следующему вопросу, что лучше: применение генной диагностики в пренатальном периоде, когда выявление наследственных дефектов может привести к отказу от рождения ребенка, или отказ от такой диагностики, вследствие которого родители, имеющие гены наследственной болезни, могут принять решение вообще не иметь детей?
3. Что выделяет этику генетики из других разделов биоэтики?
4. Когда и где были сформулированы этические принципы медицинской генетики?
5. Назовите основные этические принципы медицинской генетики. [7]

Озвучивание ответов учащихся

Перспективы геномики

Геномика охватила многие сферы деятельности человека, она уже вторглась в медицину, этнографию, лингвистику, антропологию и другие области гуманитарного знания. Появились специальные ответвления: медицинская геномика, этногеномика, палеогеномика, геноинформатика, генотоксикология и др. В последние годы из геномики выросло еще одно важное направление — протеомика, которая занялась по сути дела инвентаризацией всех белков клетки, анализом их функции и взаимодействия друг с другом. Задачи, стоящие перед протеомикой, на несколько порядков сложнее, чем у структурной геномики.

На базе нового знания можно избавить человечество от наследственных заболеваний, которых известно уже около четырех тысяч, найти принципиально новые способы лечения многочисленных приобретенных заболеваний, продлить жизнь человека и многое другое.

Геномика с самого начала была направлена не только на теоретические изыскания, но, главным образом, на практическое использование этих достижений на благо человека. Собственно, это и предполагали организаторы программы «Геном человека», когда затевали свой беспрецедентный по земным масштабам проект.[5]

Что можно ожидать от геномных исследований в ближайшее будущее?

Слайд 20. Прогноз

Вот как сформулировал прогноз на ближайшие 40 лет Ф. Коллинз, один из руководителей программы «Геном человека» (США).

2010 год

– Генетическое тестирование, профилактические меры, снижающие риск заболеваний, и генная терапия до 25 наследственных заболеваний. Медсестры начинают выполнять медико-генетические процедуры.

– Широко доступна преимплантационная диагностика, яростно обсуждаются ограничения в применении данного метода.

– В США приняты законы для предотвращения генетической дискриминации и соблюдения конфиденциальности.

– Не всем доступны практические приложения геномики, особенно в развивающихся странах.

Слайд 21. 2020 год

– На рынке появляются лекарства от диабета, гипертонии и других заболеваний, разработанные на основе геномной информации.

– Терапия рака, прицельно направленная на свойства раковых клеток.

– Фармакогеномика становится общепринятым подходом для создания многих лекарств. Изменение способа диагностики психических заболеваний, появление новых способов их лечения, изменение отношения общества к таким заболеваниям.

– Демонстрация безопасности генотерапии на уровне зародышевых клеток при помощи технологии гомологичной рекомбинации.

Слайд 22. 2030 год

– Определение последовательности нуклеотидов всего генома отдельного индивида станет обычной процедурой, стоимость которой не будет превышать 1000 \$.

– Каталогизированы гены, участвующие в процессе старения.

– Проводятся клинические испытания по увеличению максимальной продолжительности жизни человека.

– Лабораторные эксперименты на человеческих клетках заменены экспериментами на компьютерных моделях.

– Активизируются массовые движения противников передовых технологий в США и других странах.

Слайд 23. 2040 год

– Все общепринятые меры здравоохранения основаны на геномике.

– Определяется предрасположенность к большинству заболеваний (при/до рождения).

Запись в тетради:

«Прогноз: к 2010 г.

-Гентесты;

-Гентерапия

наследственных болезней;

25

2020 г.

-Терапия рака;

-Фармакогеномика;

2030 г.

-Геном индивида;

-Гены старения;

-Компьютерные модели;

2040 г.

-Предрасположенность к болезням (при/до рождения);

-Персональная медицина;

-Средняя продолжительность жизни – 90 лет.

– Доступна эффективная профилактическая медицина с учетом особенностей индивида. Болезни детектируются на ранних стадиях путем молекулярного мониторинга.

– Для большинства заболеваний доступна генная терапия.

– Замена лекарств продуктами генов, вырабатываемыми организмом при ответе на терапию.

- Средняя продолжительность жизни достигнет 90 лет благодаря социэкономическим мерам.

- Проходят серьезные дебаты о возможности человека контролировать собственную эволюцию.

– Неравенство в мире сохраняется, создавая напряженность на международном уровне.

Жизнь, безусловно, может внести существенные коррективы в эти грандиозные прогнозы. Но в целом приведенные выше прогнозы, безусловно, будут реализованы, хотя, вероятно, с неким сдвигом в годах. [5]

Познакомимся с некоторыми примерами практической геномики сегодняшнего дня.

Слайд 24. ДНК-фингерпринтирование

Многие годы для идентификации личности использовали лишь один эффективный подход — анализ отпечатков пальцев (по-научному - дактилоскопия). Однако не всегда в распоряжении криминалистов имеются интересующие их отпечатки пальцев. Кроме того, некоторые проблемы вообще не могут быть решены с помощью этого подхода. Например, вопрос об отцовстве и материнстве. Англичанин А. Джеффрис разработал «дактилоскопирование» на основе молекулярного анализа ДНК (сейчас это называют ДНК-фингерпринтированием — от англ. слова *finger* — палец). Метод геномной дактилоскопии дал абсолютно надежный тест на идентификацию личности. «Генные отпечатки» позволяют идентифицировать того или иного человека по небольшому количеству практически любого биологического материала (капли крови, одного волоса, слюны, кусочка ногтя, следов пота, спермы).

Молекулярный документ ДНК-фингерпринт, отражающий длины микросателлита, свидетельствует о родственных отношениях отца и матери с их детьми.

Слева — строение кластеров одного из микросателлитов (ГГСАГГАГ) у родителей и детей, справа внизу — результат анализа длин микросателлитов: все дети рождены этими родителями. [5]

Слайд 25. Романовы

Ярким примером использования ДНК-фингерпринтирования на практике может служить история с идентификацией останков царской семьи. В 1991 году в болотистом местечке Коптяки под Екатеринбургом были найдены останки (кости) девяти человек. Сразу же было предположено, что это останки последнего российского императора Николая II и членов его семьи, а также людей, застреленных вместе с ними в июле 1918 года в подвале Ипатьевского дома. Чтобы сделать окончательный вывод, к работе приступили генетические детективы. Первые анализы, основанные на генетических маркерах, показали, что кости принадлежат

Запись в тетради:

«ДНК-фингерпринтирование

– геномная дактилоскопия
(родство (царская семья),
отцовство, материнство)»

четырем мужчинам и пяти женщинам, в том числе семье, состоявшей из отца, матери и трех дочерей. Далее для идентификации личностей был проведен сравнительный анализ полиморфных участков ДНК, выделенной из костей останков, и ДНК ближайших родственников Романовых, которые были найдены в разных уголках мира. В первую очередь это был внучатый племянник императрицы Александры Федоровны, Филипп, герцог Эдинбургский, супруг королевы Англии. Его генетический материал оказался одинаковым с ДНК обнаруженных под Екатеринбургом женщины и ее трех дочерей. После этого молекулярными генетиками был сделан окончательный вывод: останки принадлежат императрице и трем ее дочерям. Сложнее обстояло дело с самим царем. Поиск был продолжен, и, наконец, нашли еще двух родственников Николая II: графиню Ксению Сфирис (урожденную Шереметьеву) и Джеймса Карнеги, третьего герцога Файфского. Генетический материал митДНК греческой графини и шотландского герцога полностью совпали, а вот митДНК царя чуть-чуть от них отличалась (в ней был один снипс, которого не было у предполагаемых родственников). Но последние сомнения отпали, когда проанализировали митДНК из останков великого князя Георгия, младшего брата последнего русского царя. В ней обнаружилась та же самая мутация, как и у царя! После этого на 100% было установлено, что в Коптяках под Екатеринбургом найдены останки Николая II и его семьи. [5]

Слайд 26. Гены рассказывают

Сейчас вы, используя шаблон, будете переходить от одного человека к другому, выслушивать рассказы и делать записи (несколько слов) в клетках шаблона.

Проверим правильность выполнения задания позже с помощью заполненного шаблона.

Работа учащихся с Приложением № 6. Гены рассказывают [8,9] (информация распределена между всеми учащимися) и с Приложением № 7. Результаты и перспективы расшифровки генома человека.
Заполнение шаблона таблицы в ходе выполнения задания «Найди того, кто расскажет тебе о...»

Рефлексия
Рефлексия содержания учебного материала

Определим приращение наших знаний по сравнению с началом урока.

Попытаемся графически творчески изобразить информацию «Геном человека»

Рефлексия настроения, эмоционального состояния, чувств

В будущем нам предстоит отвечать на непростые вопросы:

- Какие чувства Вы испытали сегодня?
- Согласны ли Вы добровольно предоставить свой генетический материал для расшифровки Вашего персонального генома?
- Дадите ли Вы согласие на помещение сведений в Банк данных?
- Будет ли Ваш геном доступен для изучения бесплатно или за деньги?

Заполнение учащимися таблицы Знания и умения в теме «Генетика человека» (Приложение № 2)
Приложение № 8. Приемы рефлексивно-деятельностных технологий. Перекрестная ассоциация [4]

Озвучивание ответов учащихся

Рефлексия деятельности

Проанализируйте свою индивидуальную и групповую работу:

Озвучивание ответов учащихся

<ul style="list-style-type: none"> -Что дала Вам работа в парах? -Какие трудности Вы встретили? -Как с ними справиться? -У меня получилось... -Сегодня на уроке я смог... -Урок дал мне для жизни... -Могу похвалить своих одноклассников ... 	
<p>Слайд 27. Домашнее задание</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.Продолжите выполнение практической работы «Анализ и оценка этических аспектов развития генетических исследований». 2.Прочитайте книгу Тарантула В.З. «Геном человека: Энциклопедия, написанная 4 буквами». Составьте аннотацию. 3.Напишите эссе «Я и мой геном» 4.Найдите в Интернете материал о новых методах секвенирования генома. 	<p>Выполнение учащимися домашнего задания по выбору</p>