

Задача: «Медико-генетическое консультирование».

Составитель: М. Г. Белоглазова, учитель биологии и химии МБОУ «Чамзинская средняя общеобразовательная школа №2», Чамзинского муниципального района Республика Мордовия.

Общая характеристика задачи.

Предмет: Биология (генетика).

Класс: 10.

Цель задачи: Задача построена на основе материала, предложенного в учебно-методическом комплекте (УМК) для изучения биологии в 10-11 классах на базовом уровне, созданного авторским коллективом И.В. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова, для изучения темы «Генетика и здоровье человека» в 10 классе.

Действия учащихся: Данная задача может быть использована как обучающая для самостоятельного получения знаний о генетических причинах и особенностях проявления наследственных заболеваний человека, или как контрольная задача для проверки знаний по данной теме, что предполагает обобщение и применение ранее полученных по закономерностям наследственности знаний учащимися.

Задача ориентирована на развитие умений обучающихся анализировать содержание задачи, выстраивание алгоритма решения; применение терминов по генетике, символики при решении генетических задач; составление схем скрещивания; на способность анализировать и прогнозировать распространенность наследственных заболеваний в последующих поколениях; развитие общих интеллектуальных умений, а именно: логического мышления, умений анализировать, конкретизировать, обобщать, применять приёмы сравнения, развитие творческого мышления.

Текст задачи.

В медико-генетическую консультацию Перинатального центра города к врачу-генетику обратилась семейная пара, имеющая двух дочерей. Супруги хотели бы выяснить, возможность рождения у них здорового ребенка - сына или дочери, поскольку у их родственников есть заболевания, передающиеся по наследству: болезнь Брутона, рахит, устойчивый к лечению витамином D, сахарный диабет. Родителей интересует вероятность передачи указанных заболеваний дочерям и сыновьям, которые появятся в семье в будущем. Помогите врачу-генетику составить заключения по каждому из указанных заболеваний.

В процессе беседы с молодыми родителями и сбора анамнеза врач-генетик получил следующую информацию о состоянии здоровья родителей и двух дочерей.

Мать: возраст 34 года. Женщина, страдающая сахарным диабетом (у её родителей углеводный обмен не был нарушен) и рахитом, устойчивым к лечению витамином D; резус-положительная (её мать также резус-положительная, тогда как отец её – резус отрицательный); у её матери диагностирована болезнь Брутона, т.е. врожденный недостаток γ -глобулинов, что и приводит к приобретению склонности к определенным инфекционным заболеваниям.

Отец: возраст 38 лет. Мужчина, не имеющий сахарного диабета (несмотря на то, что у его матери сахар в крови на протяжении последних десяти лет был значительно выше допустимой нормы, что позволяло ставить диагноз: ярко выраженный сахарный диабет); резус-положительный (известно, что его отец является резус-отрицательным и страдает болезнью Брутона); рахит отсутствует.

Старшая дочь: возраст 9 лет. Девочка, резус-отрицательная, страдающая сахарным диабетом с раннего детства; рахит, устойчивый к лечению витамином D, отсутствует; болезнь Брутона не обнаружена.

Младшая дочь: возраст 5 лет. Девочка здорова. Вышеперечисленные наследственные заболевания отсутствуют.

Задание №1

Какой метод изучения наследственности человека врач-генетик будет применять при работе с этой семейной парой?

- а) Биохимический;
- б) Близнецовый;
- в) Генеалогический;
- г) Цитогенетический.

Задание №2

Объясните, почему рецессивная аномалия проявляется не в каждом поколении? Известно, что пораженное потомство может появиться через несколько поколений.

Задание № 3

В условии задачи указано, что в семье молодых родителей, не подверженных частым инфекционным заболеваниям (пневмония, отиты и др.), родились две здоровые девочки в плане отсутствия болезни Брутона. Можно ли считать, что и они, и все последующие дети – мальчики и девочки, если они будут рождаться в этой семье в дальнейшем, окажутся такими же устойчивыми к бактериальным инфекционным заболеваниям, как и их родители?

Ген, ответственный за развитие состояния дефицита глобулинов, рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме.

Ответьте на вопросы:

- 1) Сколько типов гамет образуется у женщины ?
- 2) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- 3) Какова вероятность в (%) рождения в данной семье ребенка с болезнью Брутона?
- 4) Сколько разных генотипов может быть среди детей этой супружеской пары?
- 5) Сколько разных фенотипов может быть среди детей данной супружеской пары?

Задание № 4

Как сказано в условии задачи выше, от брака мужчины, у которого нет рахита, устойчивого к лечению витамином D, и женщины, страдающей этим заболеванием, рождаются две здоровые девочки. Может ли данная семья быть абсолютно уверенной в том, что и все последующие дети, родившиеся в этой семье, будут такими же здоровыми, как и эти девочки?

Известно, что ген, ответственный за развитие этой болезни, - доминантный ген полного доминирования, локализованный в X-хромосоме.

Задание № 5

Насколько много шансов было у старшей дочери этой семейной пары появиться именно такой – резус-отрицательной, страдающей сахарным диабетом уже с детства, если учесть всю имеющуюся в нашем распоряжении информацию о близких и дальних родственниках этого ребенка? Ген резус-положительности – доминантный ген (как и ген, контролирующий нормальный углеводный обмен).

Лист ответов:

Задание №1: Б – базовый уровень (выбор одного ответа)

Деятельность: Выявление информации в тексте и сопоставление её с предложенными вариантами ответов.

Ответ на задание №1:

в – генеалогический метод.

Балл: 1.

Задание №2: П – Повышенный уровень (все элементы для открытого ответа можно взять из анализируемого текста).

Деятельность: Высказать утверждение и обосновать его.

Ответ на задание №2:

Рецессивная аномалия проявляется не в каждом поколении. Она может в скрытом виде существовать в нескольких поколениях людей, не проявляясь в фенотипе, прежде чем появится пораженный ребенок в результате брака двух гетерозиготных людей. Люди, пораженные рецессивной аномалией, гомозиготны по соответствующему гену и только в этом случае являются больными; если два таких человека вступят в брак, то все их дети будут иметь этот дефект.

Критерии оценивания:

Дан утвердительный ответ и приведено обоснование – 2 балла.

Дан утвердительный ответ, но не приведено обоснование – 1 балл.

Ответ неверный – 0 баллов.

Задание №3:

П – Повышенный уровень (задачи на моногибридное скрещивание, если в условии даны фенотипы, сцепленное с полом наследование).

Ответ на задание №3:

Деятельность: составление таблиц и схем скрещивания, анализ фенотипов и генотипов, составление прогноза появления наследственной болезни в последующих поколениях.

1. Составим таблицу «Ген – Признак» и схему скрещивания №1:

Таблица 1.

Ген	Признак
X^A	Болезнь Брутона –
X^a	Болезнь Брутона +

Схема скрещивания №1 «История рода»:

Р: $\frac{\text{Болезнь}^+}{X^A X^a} \times \frac{\text{Болезнь}^-}{X^A Y}$ $\frac{\text{Болезнь}^-}{X^A X^-} \times \frac{\text{Болезнь}^+}{X^a Y}$



F₁: $\frac{\text{Болезнь} -}{X^A X^a}$ x $\frac{\text{Болезнь} -}{X^A Y}$
 мать девочек отец девочек



F₂: ♀ $\frac{\text{Болезнь} - / +}{X^A X^- / X^a X^a}$ % ?

♂ $\frac{\text{Болезнь} - / +}{X^A Y / X^a Y}$ % ?

Примечание: знак « - » рядом с обозначением аллеля означает неизвестный тип другого аллеля в генотипе (доминантный или рецессивный).

2. При анализе вероятности того, какими (относительно рассматриваемого признака) будут девочки, родившиеся в этой семье, и оценить вероятность появления болезни Брутона у последующих детей этой пары - мальчиков и девочек – нужно учесть следующее:

1) Так как бабушка этих девочек (по материнской линии была больна), то её генотип это наверняка рецессивная гомозигота, т.е. $X^a X^a$ и, следовательно, все 100% её гамет – это X^a .

2) Мать девочек, несмотря на то, что она здорова, имеет в своем генотипе одну из X-хромосом с рецессивным геном, т.е. X^a (что и представляет собой «вклад» матери женщины в генотип дочери, в свою очередь являющейся матерью девочек; её генотип - $X^A X^a$).

3) Теперь об отце девочек, у которого, согласно условию задачи, рассматриваемого заболевания – болезни Брутона – нет. Следовательно, его генотип может быть представлен как $X^A Y$.

А то, что дедушка девочек (по отцовской линии) был болен, никак не может отразиться на генотипе отца девочек. Ведь он получил от своего отца Y-хромосому, которая не несет генов, ответственных за наличие этой болезни или отсутствие её.

Теперь уместно построить решетку Пеннета, что и будет сделано ниже.

3. Составим решетку Пеннета (Таблица 2):

$X^A X^a$	$\frac{1}{2} X^A$	$\frac{1}{2} X^a$
$X^A Y$		
$\frac{1}{2} X^A$	$\frac{1}{4} X^A X^A$ здоровые дочери	$\frac{1}{4} X^A X^a$ здоровые дочери
$\frac{1}{2} Y$	$\frac{1}{4} X^A Y$	$\frac{1}{4} X^a Y$

	здоровые сыновья	больные сыновья
--	------------------	-----------------

4. Анализ данных решетки Пеннета позволяет сделать такой вывод: в этой семье все девочки, несомненно, будут здоровыми; болезнь Брутона, имеющаяся у представителей их рода, не проявляет себя ни у одной из них. Половина мальчиков в этой семье будут здоровыми, а половина мальчиков будут больны болезнью Брутона, так как получают X-хромосому с рецессивным геном X^a от матери.

Ответы на вопросы:

- 1) два типа X^A и X^a .
- 2) два типа X^A и Y.
- 3) 25 %.
- 4) четыре генотипа X^AX^A / X^AX^a / X^AY / X^aY .
- 5) два фенотипа здоровые дети (75%) и больные (25%).

5. Заключение врача-генетика: вероятность рождения дочери с болезнью Брутона составляет 0%, вероятность рождения сына с болезнью Брутона составляет 50% от всех мальчиков.

Критерии оценивания:

При решении генетических задач наличие схемы скрещивания обязательно. В ней должны быть указаны генотипы родителей, гаметы, генотипы и фенотипы детей.

Ответ включает все вышеназванные элементы и не содержит биологических ошибок – 3 балла.

Ответ включает 3-4 вышеназванных элемента и не содержит биологических ошибок или включает 4-5 названных выше элементов, но содержит негрубые биологические ошибки – 2 балла.

Ответ включает 2-3 вышеназванных элемента и не содержит биологических ошибок, не содержит грубых биологических ошибок – 1 балл.

Ответ неправильный – 0 баллов.

Задание №4:

П – Повышенный уровень (задачи на моногибридное скрещивание, если в условии даны фенотипы).

Деятельность: составление таблиц и схем скрещивания, анализ фенотипов и генотипов, составление прогноза появления наследственной болезни в последующих поколениях.

Ответ на задание № 4:

1. Построим таблицу 3 «Ген – Признак»:

Критерии оценивания:

При решении генетических задач наличие схемы скрещивания обязательно. В ней должны быть указаны генотипы родителей, гаметы, генотипы и фенотипы детей.

Ответ на задание включает все вышеназванные элементы и не содержит биологических ошибок, схема решения задачи приведена полностью, объясняются результаты скрещивания, выводы значимы и не имеют альтернативных вариантов – 3 балла

Ответ на задание включает все вышеназванные элементы и не содержит биологических ошибок, схема решения задачи приведена полностью, но результаты скрещивания не объясняются – 2 балла.

Ученик выполнил задание, но не представил схему решения. Задача вместо решения имеет только рассуждения, при этом правильно словесно описаны все элементы или в ответе на задание правильно указаны элементы в ответе, но неверно составлена схема решения, конечный результат мог быть получен случайно – 1 балл.

Ответ неправильный – 0 баллов.

Задание № 5:

В – высокий уровень (задачи на дигибридное скрещивание, если в условии даны только фенотипы).

Ответ на задание № 5:

1. Исходя из данных, содержащихся в условии задачи, составляем таблицу 5 «Ген – Признак» и схему скрещивания № 2:

Ген	Признак
C	Сахарный диабет – (нормальный углеводный обмен)
c	Сахарный диабет + (нарушенный углеводный обмен)
Rh	Резус-положительность
rh	Резус-отрицательность

P: Сахарный диабет – <u>Резус-положительная</u> Cc Rh - бабушка	x	Сахарный диабет – <u>Резус-отрицательный</u> Cc rh rh дедушка	x	Сахарный диабет + <u>Резус-положительная</u> cc Rh- бабушка	x	Сахарный диабет – <u>Резус-отрицательный</u> C-rh rh дедушка
--	---	--	---	--	---	---

G:

F₁: Сахарный диабет + Резус-положительная x Сахарный диабет – Резус-положительный
cc Rh rh Cc Rh rh
мать отец

G:



Нетрудно рассмотреть в первом моногибридном скрещивании один из вариантов обычного анализирующего скрещивания ($cc \times Cc$), при котором вероятность возникновения моногоморецессива $cc = 1/2$.

Схема 4.

P:	Резус-положит. Rh - бабушка	x	Резус-орицат. rhrh дедушка		Резус-положит. Rh - бабушка	x	Резус-отрицат. rhrh дедушка
G:	Rh -		rh		Rh -		C -
F ₁ :	Резус-положит. Rhrh мать		x		Резус-положит. Rhrh отец		
F ₂ :			Резус-орицат. ? rhrh старшая дочь				

Во втором моногибридном скрещивании перед нами II закон Менделя, из которого следует, что при скрещивании $Rhrh \times Rhrh$ (двух гетерозигот) вероятность возникновения моногоморецессива ($rhrh$) $= 1/4$.

4. Перемножив полученные вероятности, получим окончательный ответ:

$$F_2: \frac{1}{2} \frac{\text{Сахарный диабет} +}{cc} \times \frac{1}{4} \frac{\text{Резус-орицат.}}{rhrh} = \frac{1}{8} \frac{\text{Сахарный диабет} + \text{Резус-орицат.}}{cc \ rhrh}$$

Из данных решетки Пеннета следует, что доля детей, страдающих сахарным диабетом, составит 50% от общего числа детей этой семейной пары.

5. Заключение врача-генетика: вероятность рождения ребенка с сахарным диабетом составляет 50% от общего числа всех детей.

Критерии оценивания:

При решении генетических задач наличие схемы скрещивания обязательно. В ней должны быть указаны генотипы родителей, гаметы, генотипы и фенотипы детей.

Ответ на задание имеет четкую структуру, включает все элементы и не содержит биологических ошибок, схема решения задачи приведена полностью, объясняются результаты скрещивания, выводы значимы и не имеют альтернативных вариантов – 3 балла.

Ответ на задание включает все элементы ответа и не содержит биологических ошибок, схема решения задачи приведена полностью, но результаты скрещивания не объясняются – 2 балла.

Ответ на задание включает все элементы, приводится схема решения, но задача решена неверно или задача вместо решения имеет только рассуждения, при этом правильно словесно описаны все элементы ответа – 1 балл.

Ответ неправильный – 0 баллов.

Использованные источники:

Агафонова, И.Б. Биология. Общая биология. Базовый и углубленный уровни. 10 кл.: учебник/ И.Б. Агафонова, В.И. Сивоглазов. – Москва: Дрофа, 2018. – 207 с.