

Синдром Клайнфельтера

Зуева Татьяна Михайловна,
учитель биологии
МБОУ «Центр образования - СОШ №12»
Рузаевского муниципального района

Общая характеристика задачи

Предмет: Биология (генетика)

Класс: 10

Цель: задача построена на основе материала, предложенного традиционной программой учащимся 10 класса, для изучения заболеваний, в основе которых лежат наследственные нарушения, выявления причины возникновения наследственных болезней

Действия учащихся.

Учащиеся должны иметь представление:

- о классификации наследственных заболеваний
- о заболеваниях, обусловленных структурными и количественными аномалиями хромосом

Учащиеся должны знать:

- классификацию хромосомных заболеваний
- признаки различных хромосомных заболеваний
- генетическую терминологию

Учащиеся должны уметь:

- использовать генетическую терминологию на уроках
- работать с составными текстами (сопоставлять, сравнивать, делать заключение)
- привлекать личный опыт, известные знания для решения поставленной задачи

Текст задачи

Синдром Клайнфельтера

Синдромом Клайнфельтера называется генетическое заболевание, вызываемое нарушением числа половых хромосом у детей мужского пола.

Клиническая картина синдрома описана в 1942 году в работах Гарри Клайнфельтера и Фуллера Олбрайта. Генетической особенностью этого синдрома является разнообразие цитогенетических вариантов и их сочетаний. Обнаружено несколько типов полисомии по хромосомам X и Y у лиц мужского пола: XXY, XYY, XXXY, XYYY, XXYY, XXXXY и XXXYY. Наиболее распространён синдром Клайнфельтера с удвоением X-хромосомы (XXY). Общая частота его колеблется в пределах 1 на 500–700 новорождённых мальчиков.

Нарушение числа хромосом обусловлено их нерасхождением либо при делении мейоза на ранней стадии развития зародышевых клеток, либо при митотическом делении клеток на

начальных этапах развития эмбриона. Преобладает патология мейоза; в 2/3 случаев нерасхождение имеет место при материнском овогенезе и в 1/3 – при отцовском сперматогенезе. Фактором риска возникновения синдрома Клайнфельтера является, по-видимому, возраст матери; связь с возрастом отца не установлена. В отличие от многих других анеуплоидий синдром Клайнфельтера не ассоциирован с повышенным риском выкидыша и не является летальным фактором.

Синдром Клайнфельтера обычно клинически проявляется лишь после полового созревания и поэтому диагностируется относительно поздно. До начала полового развития удаётся отметить только отдельные физические признаки: непропорционально длинные ноги, высокая талия, высокий рост.

К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. У пациентов с синдромом Клайнфельтера, как правило, снижен интеллект и познавательные способности. Большинство исследователей-психологов пациенты с синдромом Клайнфельтера описываются как скромные, тихие, более чувствительные по сравнению со сверстниками. Все эти эффекты связаны с недоразвитием гонад и, таким образом, снижением продукции мужского полового гормона тестостерона.

Ранее больные с синдромом Клайнфельтера считались бесплодными, однако при современном уровне развития технологии экстракорпорального оплодотворения (искусственного зачатия) появилась возможность получать здоровое потомство от таких больных. Другие клинические проявления купируются постоянной замещающей терапией препаратами тестостерона.

Задание 1.

1. Чем вызывается синдром Клайнфельтера?

Задание 2

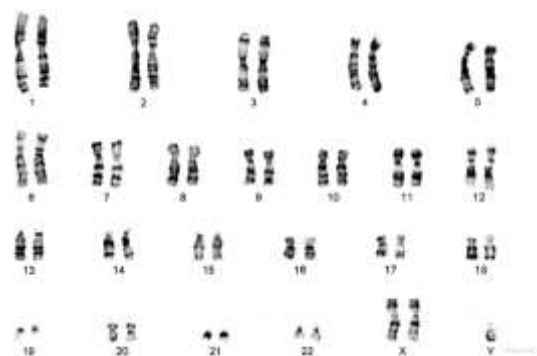
Заполните графы таблицы хромосомных заболеваний человека

Название синдрома	Синдром Дауна	Синдром Эдвардса	Синдром Клайнфельтера	Синдром «кошачьего крика»
Общее число хромосом	47	47	47 и больше	46
Число аутосом	45	45	?	44
Число половых хромосом	2	2	3 и больше	2
Лишние хромосомы (сколько)	1	1	?	-

Недостающий хромосомы (сколько)	-	-	-	-
Внутрихромосомные перестройки (в какой хромосоме)	-	-	-	в 5-й
Фенотипический пол (муж, жен)	Муж, жен	Муж, жен	?	Муж, жен

Задание 3

Рассмотрите кариотип человека и ответьте на вопросы



1. Какого пола этот человек?
2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?
3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?

Задание №4

Установите соответствие, пользуясь описаниями хромосомных заболеваний человека.

Заболевание	Минимальный диагностический критерий
1. Синдром Дауна	А. Узкие и короткие глазные щели, «стопакачалка», маленькие низкорасположенные ушные раковины, сгибательное положение пальцев кисти, выступающий затылок.
2. Синдром «кошачьего крика»	Б. Голова округлой формы с уплощенным затылком, лоб скошенный и узкий, лицо плоское, типичен эпикант, монголоидный разрез глаз, постоянно открытый рот, толстые губы, большой складчатый язык, поперечная ладонная складка, двухфаланговый мизинец, резко нарушено абстрактное мышление.
3. Синдром Клайнфельтера	В. Лунообразное лицо с широко расставленными глазами, ушные раковины ниже нормального уровня, широкая переносица, антимонголоидный разрез глаз, тяжелая степень умственной отсталости, плач ребенка напоминает кошачье мяуканье.
4. Синдром Эдвардса	Г. Очень высокий или средний рост, гинекомастия, евнухоидное телосложение, недоразвитие яичек и вторичных мужских половых признаков, большинство бесплодны, умственная

	отсталость в 25 – 50% случаев.
--	--------------------------------

Лист ответов

Задание 1

Деятельность: выявление информации в тексте

Ответ: Синдром Клайнфельтера вызывается неправильным количеством половых хромосом
ИЛИ

нерасхождением X-хромосом при мейозе

ИЛИ

недостаточным уровнем тестостерона из-за неправильного количества половых хромосом.

Балл: 1

Задание 2

Деятельность: высказать предположение и обосновать его

Ответ

1. Пол мужской.

2. В кариотипе две X-хромосомы (или, нарушение в половых хромосомах: две X и ещё одна Y).

3. Такие отклонения могут возникать из-за нерасхождения хромосом при первом делении мейоза.

Критерии оценивания:

Верно определены все три критерия – 3 балла

Верно определено два критерия – 2 балла

Верно определен 1 критерий – 1 балл

Критерии определены неверно – 0 баллов

Задание 3

Деятельность: заполнение данных таблицы

Ответ

Название синдрома	Синдром Дауна	Синдром Эдвардса	Синдром Клайнфельтера	Синдром «кошачьего крика»
Общее число хромосом	47	47	47 и больше	46
Число аутосом	45	45	44	44
Число половых хромосом	2	2	3 и больше	2
Лишние хромосомы (сколько)	1	1	1 и больше	-
Недостающий хромосомы (сколько)	-	-	-	-
Внутрихромосомные перестройки (в какой хромосоме)	-	-	-	в 5-й

Фенотипический пол (муж, жен)	Муж, жен	Муж, жен	муж	Муж, жен
-------------------------------	----------	----------	-----	----------

Критерии оценивания:

Верно определены все три критерия – 2 балла

Верно определен один критерий – 1 балл

Критерии определены неверно – 0 баллов

Задание 4.

Деятельность: сопоставление описательного текста с примерами

Ответ: 1 – б; 2 – в; 3 – г; 4 – а.

Критерии оценивания:

Верно определены все четыре критерия – 3 балла

Верно определено три критерия – 2 балла

Верно определено 2 критерия – 1 балл

Критерии определены неверно – 0 баллов