

Задача «Синдром Ангельмана»

А.А. Кемешева,

МБОУ «Варжельская СОШ»,

Торбеевский район

Предмет: Биология

Класс: 10-11

Цель задачи: задача построена на основе материала, предложенного традиционной программой учащимся 10-11 классов, для изучения особенностей генетических заболеваний.

Действия учащихся: данная задача может быть использована как обучающая для самостоятельного получения знаний по теме «Генетика», или как контрольная задача для проверки знаний по данной теме, что предполагает обобщение и применение ранее полученных знаний обучающихся.

Данная задача ориентирована на преодоление дефицитов, таких как:

- находить точную информацию в тексте;
- работать с рисунками, схемами (сопоставлять, сравнивать, делать заключение);
- при решении задачи неоднократно возвращаться к ее условию;
- использовать результаты предыдущих знаний для поиска решения следующих заданий внутри текста;
- привлекать личный опыт, известные знания для решения поставленной задачи.

Текст задачи «Синдром Ангельмана»

Синдром Ангельмана – генетическое заболевание, характеризующееся наличием неврологической симптоматики, задержкой психического развития. Проявляется интеллектуальным отставанием, слабой сформированностью речи, навыков сидения и ходьбы, хаотичными движениями, гиперактивностью, симптоматической эпилепсией,

беспричинным весельем и смехом, сколиозом, своеобразной походкой. Пациенты имеют особую внешность: рот крупный, зубы расположены редко, подбородок выдается вперед.

Синдром назван по фамилии британского педиатра Г. Ангельмана. В 1965 году он первым описал симптомы заболевания и назвал его «синдромом счастливой марионетки». В 1987 году исследователи определили этиологию болезни и переименовали ее в синдром Ангельмана, но можно встретить синонимичные названия – «синдром марионетки», «синдром Петрушки», «синдром счастливой куклы». Распространенность составляет 1 случай на 10-20 тысяч новорожденных. Заболевание выявляется после первого года жизни (иногда – к 3-7 годам), чаще болеют мальчики.

Факторы развития синдрома Ангельмана продолжают исследоваться. Генетический дефект обнаружен в 15 хромосоме (делеция в дано участке) материнского набора, но его характер и способ возникновения могут различаться. Иногда заболевание дебютирует в результате передачи измененной генетической информации от родителя, иногда является последствием спонтанных нарушений в геноме. Хромосомные аномалии удается определить примерно у 85-88% больных

Диагноз устанавливается на основании клинических данных, результатов генетического анализа. Специфическое лечение отсутствует, проводится симптоматическая терапия, оказывается психологическая и педагогическая помощь. Пациенты с легкими формами болезни имеют благоприятный прогноз: их речь становится более развернутой, улучшаются навыки самоконтроля при некоторых нарушениях двигательной сферы. При любой степени тяжести раннее начало и регулярное проведение медико-психологической помощи повышает качество жизни больных. Характер хромосомного дефекта (спорадический или наследственный) позволяет определить риск рождения второго больного ребенка.

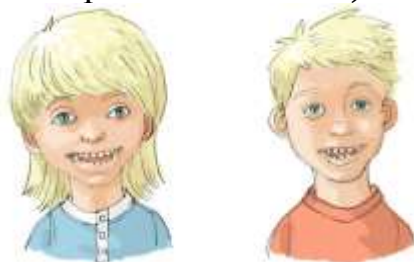
Задание 1. Используя содержание текста, ответьте на следующие вопросы

1) Каковы причины появления людей с синдромом Ангельмана ?

2) Какие характеристики человека являются симптомами заболевания и частота встречаемости?

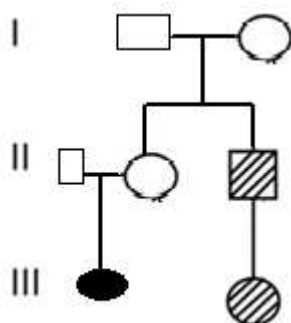
3) Консультация каких специалистов необходимо для оказания помощи людям с синдромом Ангельмана?

Задание 2. Изучив рисунок, составьте схему (название болезни, чем она может быть вызвана, укажите основные признаки проявления болезни, каким образом проходит лечение)



Задание 3. Известно что причиной возникновения наследственных заболеваний выступают различные факторы. Приведите пример факторов, что могут повлиять на возникновение подобных заболеваний.

Задание 4. Проанализируйте родословную, где исследуемый признак отмечен ●



Лист ответов

Задание 1

Деятельность направлена на анализ текста и выявление необходимой для ответа информации

Ответ: 1) Генетический дефект обнаружен в 15 хромосоме материнского набора, но его характер и способ возникновения могут различаться. Иногда заболевание дебютирует в результате передачи измененной генетической информации от родителя, иногда является последствием спонтанных нарушений в геноме.

2) Проявляется интеллектуальным отставанием, слабой сформированностью речи, навыков сидения и ходьбы, хаотичными движениями, гиперактивностью, симптоматической эпилепсией, беспричинным весельем и смехом, сколиозом, своеобразной походкой.

Пациенты имеют особую внешность: рот крупный, зубы расположены редко, подбородок выдается вперед. Частота 1 к 10-20 тыс. новорождённых.

3) Занимаются врачи-неврологи, психиатры и генетики

Балл: за каждый развернутый ответ 2 балла.

1 балл ставится, если информация дана не полностью.

Задание 2. Деятельность направлена на анализ иллюстрации и сопоставление увиденного и имеющихся исходных данных.

Ответ: Это синдром Ангельмана. Генетическое заболевание, характеризуется наличием неврологической симптоматики, задержкой психического развития. Проявляется интеллектуальным отставанием, слабой сформированностью речи, навыков сидения и ходьбы, хаотичными движениями, гиперактивностью, симптоматической эпилепсией, беспричинным весельем и смехом, сколиозом, своеобразной походкой. Важно то что пациенты имеют особую внешность: рот крупный, зубы расположены редко, подбородок выдается вперед. Специфическое лечение отсутствует, проводится симптоматическая терапия, оказывается психологическая и педагогическая помощь. При любой выраженности симптоматики своевременная диагностика и лечение помогают повысить качество жизни больных.

Балл: 3 балла ставиться при полном, развернутом ответе. 2 балла если допущена 1 ошибка или ответ дан кратко. 1 балл при 2-х ошибках.

Задание 3. Деятельность направлена на обработку полученных ранее знаний.

Ответ: факторы которые могут повлиять на возникновение наследственных заболеваний являются: изменение числа хромосом; нарушения в структуре хромосом родителей; мутации на уровне генов. При синдроме Ангельмана точно было обнаружен дефект в 15 хромосоме (делеция).

Балл: 2 бала ставится если названы все факторы и уточнение по синдрому Ангельмана. 1 балл ставится если перечислены только факторы, но нет уточнения по синдрому Ангельмана или перечислены не все факторы и дано уточнение по синдрому Ангельмана.

Задание 4. Деятельность направлена на обработку имеющихся данных (схема родословной) и выявление особенностей наследуемого признака.

Ответ: 1) болезнь проявляется не в каждом поколении

2) у здоровых родителей могут быть больные дети.

3) во 2 и 3 поколениях проявились незначительные отклонения

Балл: 2 бала ставится если ответ дан полно. 1 бал ставится за краткий ответ.

Литература:

Биология. 10-11 класс / В.И Сивоглазов, И.Б. Агафонова. Дрофа 2021г.